

XIII CONGRESSO NAZIONALE S.I.D.E.R.P. SOCIETÀ ITALIANA DI DERMATOLOGIA PEDIATRICA

ROMA 23-25 OTTOBRE 2025



ABSTRACT BOOK

Il neonato con genodermatosi: dalla sala parto alla dimissione

D.U. De Rose

Le genodermatosi sono un gruppo eterogeneo di malattie genetiche ereditarie che interessano la cute e i suoi annessi (capelli, unghie, ghiandole sudoripare). Alcune forme si manifestano già alla nascita, rendendo il neonato un paziente fragile e complesso da gestire. In sala parto, il neonatologo è il primo professionista a osservare i segni cutanei suggestivi — come bolle, erosioni, desquamazione diffusa, eritrodermia o alterazioni pigmentarie — e a dover riconoscere una possibile genodermatosi. In questa fase è fondamentale adottare un approccio delicato e protettivo, evitando traumi cutanei, mantenendo un ambiente termoneutro e garantendo un'adeguata idratazione e prevenzione delle infezioni.

Dopo la stabilizzazione iniziale, vengono coinvolte le altre figure specialistiche — dermatologo, genetista, infermiere esperto e psicologo — per l'approfondimento diagnostico e la pianificazione dell'assistenza. Le principali forme neonatali includono epidermolisi bollosa, ittiosi congenite, sindrome di Netherton, incontinenza pigmenti e displasie ectodermiche.

La diagnosi si basa sull'esame clinico e su indagini mirate, tra cui test genetici (NGS o sequenziamenti mirati) e, quando indicato, una biopsia cutanea. Durante la degenza, la gestione richiede cure cutanee specifiche, controllo del dolore, supporto nutrizionale e monitoraggio delle complicanze.

La dimissione deve essere attentamente programmata, con educazione dei genitori e presa in carico territoriale per il follow-up. Un riconoscimento precoce e una gestione coordinata consentono di migliorare la prognosi, ridurre le complicanze e fornire un counselling genetico adeguato alla famiglia.

Il concetto di “voglia” è solo italiano?

C. Gelmetti

Università degli Studi di Milano

La presenza di nêi sulla pelle umana ha sempre stimolato la curiosità di tutti e ha indotto a domandarsi cosa essi potrebbero significare. L'etimologia della parola “nêo” o “nevo” è incerta. Probabilmente essa deriva dalla parola latina “gnaevus” o “gnaevius”, a sua volta derivata dalla radice greca, e prima ancora, indoeuropea, “gen”. In questo senso il nevo sarebbe in relazione con la generazione e quindi con la nascita dell'individuo come è evidente, ad esempio, con il termine inglese di “birthmark” (= segno di nascita), tedesco: “muttermal” (= segno della madre) e portoghese: “sinal de nascença”, “marca de nascença” (= segno di nascita), ecc.

All'inizio della nostra civiltà occidentale, e cioè nella cultura classica Greco-Romana, i nêi non vengono visti di buon occhio dato che il mito del καλὸς καὶ ἀγαθός (kalós kái agathós = bello e buono) fu imperante per secoli e quindi qualsiasi imperfezione, soprattutto se visibile, era da condannare o, almeno, da guardare con sospetto.

Nel Medioevo e fino al XVII secolo, i nèi (come altre lesioni cutanee come cicatrici, angiomi o capezzoli soprannumerari) erano considerati come le porte di ingresso del Diavolo nel corpo umano e quindi la prova che la persona, soprattutto se era una donna, era indemoniata. Nei processi per stregoneria si cercava quindi il marchio del diavolo (mark of the Devil) o il marchio della strega (witch's mark) che era sufficiente per il giudizio di colpevolezza e, quindi, per il rogo o l'impiccagione.

Per quanto possa sembrare bizzarro, il WEB è pieno di siti astrologici dove non solo si danno dettagliate informazioni sul significato di ogni singolo nèo, ma si danno anche istruzioni se valga la pena di asportarlo o lasciarlo in base alla sede e non – come apparirebbe logico dopo qualche millennio di storia della medicina – in base alle caratteristiche dermatologiche del nevo stesso, inserite nell'ambito della genetica dell'individuo e dei suoi eventuali fattori ambientali di rischio. Ma è nel campo dell'antropologia che il nèo acquisisce la sua statura eccezionale. In italiano, il nevo congenito si chiama ancora (ahimé, spesso!) “voglia”; in inglese: “craving” (= un forte desiderio di qualcosa); in francese: “envie” (= voglia) ; in spagnolo: “antojo” (= voglia/capriccio).

Il termine “voglia” si riferisce ovviamente ad un desiderio (insoddisfatto?) della madre, la quale viene quindi colpevolizzata a torto. Forse, dopo 2000-3000 anni, sarebbe ora di smettere di accusare le donne...! Per cui noi proponiamo una nuova definizione: “Col termine “voglia”, si intendeva, in passato, una macchia congenita sulla pelle, che si attribuiva ingenuamente a un desiderio inespresso della madre nel corso della gravidanza. Non essendoci alcuna responsabilità materna nella genesi di queste lesioni, è meglio evitare l'uso di questo termine che colpevolizza ingiustamente le donne”.

Rosacea nel bambino

F. Dall'Oglio

Clinica Dermatologia, Università di Catania

La rosacea, pur essendo una comune dermatosi infiammatoria centrofacciale che affligge elettivamente donne adulte con fototipo chiaro, può, seppure raramente, manifestarsi anche in età pediatrica. Nei bambini, la presentazione clinica è polimorfa e si caratterizza per la presenza di eritema persistente al volto, papule/pustole e, talvolta, teleangectasie. Non è infrequente il coinvolgimento oculare (blefarite, congiuntivite) che può rappresentare una manifestazione precoce o essere contestuale alle lesioni cutanee. La diagnosi è essenzialmente clinica e richiede una scrupolosa valutazione al fine di differenziarla rispetto ad altre comuni dermatosi infiammatorie del volto dell'infanzia, quali dermatite atopica e acne. La gestione terapeutica della rosacea nel bambino può risultare problematica, poiché, allo stato attuale, non sono disponibili agenti farmacologici specificatamente approvati per tale fascia d'età. Il trattamento si basa sull'impiego di topici a base di metronidazolo, acido azelaico o ivermectina. Una corretta gestione terapeutica non può tuttavia prescindere dall'identificazione e dalla correzione dei possibili fattori scatenanti insieme all'utilizzo costante di fotoprotezione ad alto fattore.

Qualche volta si deve andare oltre la pelle

P. Coppo, R. La Selva*, B. Bazzani***

** AOU città della Salute e della Scienza di Torino, OIRM, Dermatologia*

*** SCU Pediatrica, Università del Piemonte Orientale, AOU Maggiore della Carità, Novara*

Introduzione: L'acanthosis nigricans è una manifestazione cutanea di raro riscontro in età pediatrica caratterizzata dalla presenza di zone iperpigmentate e ipercheratosiche. Le sedi più frequentemente interessate sono le regioni intertriginose, in particolare il collo e le ascelle.

Esistono sia forme acquisite (associate a obesità, insulino-resistenza, paraneoplastiche) sia ereditarie come la forma familiare.

Presentazione caso clinico: Giunge alla nostra attenzione L., bambino di 13 anni, normopeso, per riscontro e progressivo incremento, da circa 5 anni, di aree cutanee ipercheratosiche papillomatose compatibili con diagnosi di acanthosis nigricans. Non venivano riferiti altri sintomi.

L'anamnesi familiare rilevava la presenza delle stesse manifestazioni cutanee nel fratello minore, anche se in misura più sfumata, e la presenza di lingua plicata nel papà e nel nonno paterno. Nel sospetto di una forma familiare di AN erano quindi state eseguite, presso l'Ambulatorio dermatologico di altro Centro, indagini genetiche (gene FGFR3 e pannello geni RAS), risultate negative.

All'esame obiettivo dermatologico si evidenziavano aree ipercheratosiche brune con fibropapillomi in sede cervicale, ascellare, inguinale, pubica, fianchi, pieghe degli arti e dorso delle dita delle mani e lingua plicata con cheilite angolare. Peso 43.7 kg (BMI 20, 50°-75° centile) e restante obiettività nella norma.

Dato il progressivo incremento delle manifestazioni cutanee, la familiarità (fratello minore) e la negatività delle analisi genetiche, si decideva di eseguire esami ematici per indagare un possibile disordine metabolico sottostante con riscontro, in entrambi i fratelli, di iperinsulinemia a digiuno, insulino-resistenza (HOMA-IR aumentato) e alterata tolleranza glucidica, compatibili con diagnosi di prediabete di tipo 2 per cui veniva avviata terapia con ipoglicemizzante orale.

Conclusioni: Di fronte ad un quadro di acanthosis nigricans ad insorgenza precoce con manifestazioni cutanee estese ed accentuate e familiarità positiva è utile indagare, oltre alle forme familiari, anche eventuali alterazioni endocrine. Tali alterazioni possono essere su base ereditaria e frequentemente si associano quadri di insulino-resistenza, la cui diagnosi precoce permette di avviare il trattamento appropriato.



Recidiva atipica di APEC (Esantema Periflessurale Asimmetrico dell'Infanzia) in un bambino precedentemente sano: case report con follow-up a lungo termine

M. Colangelo, F. Caroppo, A. Belloni Fortina

Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova

Background: L'APEC (Asymmetrical Periflexural Exanthem of Childhood) è un esantema raro dell'età pediatrica, tipicamente autolimitante, a distribuzione unilaterale periflessurale, pruriginoso ma privo di sintomi sistemici. È considerata una manifestazione singola, di probabile origine virale o postinfettiva. Tuttavia, è verosimilmente sottodiagnosticata e spesso confusa con altre diagnosi differenziali (impetigine, varicella atipica, dermatite atopica).

Caso clinico: Un paziente maschio, precedentemente sano, è stato valutato all'età di 5 mesi per un'eruzione cutanea vescicolo-pustolosa localizzata inizialmente all'emivolto destro all'addome, successivamente evoluta in rash unilaterale toracico con distribuzione periflessurale, compatibile con il coinvolgimento di più dermatomeri. I test PCR per HSV e VZV risultavano negativi.

L'eruzione si risolse completamente con acido fusidico topico e una crema barriera lenitiva.

A distanza di sette anni, il paziente ha manifestato una recidiva con rash simile, inizialmente monolaterale, poi bilateralmente distribuito, insorto dopo un'infezione da *Streptococcus pyogenes*.

Il quadro è regredito con sola terapia topica (metilprednisolone aceponato emulsione e crema lenitiva).



Conclusioni: Si descrive un caso clinico di recidiva tardiva di APEC, evento eccezionale nella letteratura attuale. La correlazione temporale con infezione streptococcica pone l'ipotesi di una riattivazione immunomediata. Il riconoscimento precoce di APEC è essenziale per evitare trattamenti sistemici inappropriati e consentire una gestione conservativa basata sulla natura benigna del quadro clinico.

Hereditary fibrosing poikiloderma with tendon contractures, miopathy and pulmonary fibrosis: POIKTMP syndrome

F. Besagni, A. Gelmetti, A. Viridi, I. Neri

Introduzione

Presentiamo il caso clinico di un paziente maschio di 16 anni che ha manifestato fin dall'infanzia quadro suggestivo di poikilodermia, esordito come eritema faciale foto-indotto seguito da una progressiva atrofia cutanea tipica e persistente, leucodermia guttata e alopecia cicatriziale esordita precocemente con sopracciglia rade e sparse. All'esame obiettivo si osservavano linfedema bilaterale degli arti inferiori e difficoltà alla deambulazione a causa di contratture muscolari in corrispondenza del tricipite surale. Il paziente riferiva inoltre ipoidrosi ed intolleranza alle alte temperature.

Materiali e Metodi

Si eseguiva prelievo ematico per indagine genetica nel sospetto di una sindrome poichilodermica.

Risultati

Il DNA genomico del probando è stato analizzato e ha rivelato una mutazione del gene FAM111B, assente nei genitori.

Discussione

La poichilodermia fibrosante ereditaria con contratture tendinee, miopatia e fibrosi polmonare (POIKTMP; MIM 615704) è una rara malattia multi sistemica autosomica dominante, causata da mutazioni missense nel gene FAM111B. La malattia è caratterizzata da una combinazione distintiva di poichilodermia a esordio precoce, contratture muscolari, miopatia grassa progressiva, fibrosi polmonare in età adulta e insufficienza pancreatica esocrina.

FAM111B codifica per una proteina nucleare catalitica, espressa in molti tessuti, che contribuisce a compromettere la riparazione del DNA a livello di diversi apparati.

Conclusioni

La POIKTMP, con contratture tendinee, miopatia e fibrosi polmonare, è una malattia multisistemica dovuta a mutazioni autosomiche dominanti del gene FAM111B. Futuri studi funzionali contribuiranno a comprendere il processo patologico specifico di questa malattia fibrosante.

Il follow-up a lungo termine di questi pazienti sarà utile per delineare un quadro più completo di questa sindrome.

Bibliografia

- Hoeger P.H et al *PediatrDermatol.* 2023 Jan;40(1):182-187

Mycoplasma pneumoniae-Induced Rash and Mucositis (MIRM): Riconoscere e gestire una sindrome emergente in età pediatrica

A. Tibiletti, R. Cavalli

Unità di dermatologia pediatrica Policlinico di Milano, Università degli studi di Milano

Background: *Mycoplasma pneumoniae* è responsabile di un ampio spettro di manifestazioni extrapolmonari, tra cui il coinvolgimento muco-cutaneo, presente in circa il 20–30% dei casi pediatrici. Tali manifestazioni, spesso erroneamente inquadrare come sindromi da ipersensibilità farmacologica (SJS/TEN), hanno portato all'identificazione della MIRM come entità clinica distinta.

Obiettivo: Descrivere le caratteristiche cliniche, il percorso diagnostico e la gestione terapeutica della MIRM attraverso l'analisi di tre casi pediatrici, con l'obiettivo di sensibilizzare i clinici alla diagnosi precoce e al trattamento mirato.

Metodi: Sono stati analizzati tre casi clinici pediatrici con diagnosi di MIRM, confermata da sierologia positiva per IgM anti-*Mycoplasma pneumoniae*. I pazienti presentavano vari gradi di coinvolgimento mucosale e cutaneo. Sono state descritte l'anamnesi, la progressione clinica, le terapie adottate e gli esiti a breve e lungo termine.

Risultati: I casi hanno evidenziato un ampio spettro clinico, da forme lievi gestibili ambulatorialmente a quadri severi con necessità di ricovero prolungato e trattamento immunosoppressivo. In un caso si è verificata una complicanza oculare persistente. La gestione ha incluso antibiotici, corticosteroidi sistemici, immunoglobuline EV nei casi gravi, con buoni risultati clinici complessivi.

Conclusioni: La MIRM rappresenta una condizione sottodiagnosticata ma rilevante in ambito pediatrico. Il riconoscimento precoce e la distinzione dalle reazioni avverse ai farmaci sono fondamentali per impostare un trattamento adeguato e prevenire sequele, in particolare a carico della superficie oculare.

Patologia cutanea isolata o spia di sindrome infiammatoria sistemica?

P. Coppo, R. La Selva*, B. Bazzani****

** AOU città della Salute e della Scienza di Torino, OIRM, Dermatologia*

*** SCU Pediatria, Università del Piemonte Orientale, AOU Maggiore della Carità, Novara*

Presentazione caso clinico: Giunge alla nostra attenzione V., bambina di 12 anni, prepubere, ricoverata nel nostro Ospedale per malessere, dolore osteo-articolare diffuso scarsamente responsivo agli analgesici ed acne nodulare al volto.

In anamnesi si evidenziava la comparsa, da circa tre settimane, di dolore cervicale, clavicolare monolaterale e sternale che si accentuava nelle ore notturne e rispondeva solo parzialmente agli analgesici. In concomitanza si segnalava la comparsa di lesioni acneiche al volto rapidamente ingravescenti, per cui veniva eseguita una prima valutazione dermatologica presso altro Centro che poneva indicazione ad avviare terapia antibiotica con tetracicline per os e ad eseguire una visita ginecologica.

Alla visita ginecologica si sottolineava l'assenza di altri segni di iperandrogenismo oltre all'acne e si segnalava la presenza di cisti ovarica all'ecografia.

Dopo circa due settimane dall'inizio della sintomatologia, accedeva presso il nostro Pronto Soccorso per intenso dolore sternale e otalgia destra con concomitante comparsa di tumefazione clavicola sinistra, sempre apiretica. All'esame obiettivo si segnalava la presenza di acne nodulare al volto con linfadenopatia sottomandibolare bilaterale, iperemia della membrana timpanica a destra, tumefazione al III mediale della clavicola sinistra con dolore alla mobilizzazione del rachide cervicale. In regime d'urgenza venivano eseguite RX clavicola sinistra (risultata nella norma) e RMN con riscontro di edema osseo al III mediale della clavicola sinistra e segni di flogosi a livello dell'articolazione sterno-clavicolare. Venivano inoltre, eseguiti esami ematici con riscontro di minima leucocitosi e lieve rialzo degli indici di flogosi.

Nel sospetto di CMRO si ricoverava quindi presso il Reparto di Pediatria e veniva richiesta la consulenza dermatologica che descriveva un quadro di acne papulo-pustolosa e nodulocistica a localizzazione esclusiva al volto con prevalenza di esiti eritematosi depressi in sede frontale e in sede malare sinistra si segnalava lesione nodulare colliquata.

Dato il quadro clinico, radiologico e cutaneo veniva posta diagnosi di sindrome di SAPHO con indicazione a proseguire terapia con tetracicline e FANS per os.

Conclusioni: Di fronte ad un quadro di acne grave e ingravescente associato a dolore osteo-articolare in particolare con coinvolgimento sternale e cervicale è necessario escludere la presenza della sindrome SAPHO anche nei pazienti pediatrici.

La sindrome SAPHO (Sinovite, Acne, Pustolosi, Iperostosi, Osteite) è una rara patologia infiammatoria, caratterizzata dalla presenza di manifestazioni osteoarticolari e cutanee, che colpisce più frequentemente le donne di età compresa tra 30-50 anni anche se sono stati descritti alcuni casi nei pazienti pediatrici.

Più caratteristiche della popolazione pediatrica sono la CNO (chronic nonbacterial osteomyelitis) e la CMRO (chronic recurrent multifocal osteomyelitis), patologie su base infiammatoria che sembrano avere caratteristiche eziopatogenetiche e manifestazioni cliniche simili alla sindrome SAPHO.

Il quadro clinico, caratterizzato da acne e coinvolgimento osteo-articolare, associato ad aspetti flogistici nei segmenti osteo-articolari interessati agli esami strumentali (RX, RMN, ecografia) permette di porre diagnosi di sindrome di SAPHO.

Le terapie di scelta sono gli antiinfiammatori non steroidei associati, se presenza di un quadro di acne severa, a tetracicline per os; in assenza di miglioramento del quadro dermatologico è possibile il passaggio ai retinoidi per os.



Vitiligine

P. Coppo

La vitiligine è una patologia dermatologica acquisita caratterizzata da chiazze cutanee depigmentate, dovute alla perdita selettiva dell'attività dei melanociti. In età pediatrica, rappresenta circa il 25% dei casi totali e può manifestarsi già nei primi anni di vita. Ha un impatto significativo sulla qualità della vita del bambino e della famiglia, specialmente a causa delle implicazioni psicologiche e sociali. L'eziologia è multifattoriale e coinvolge fattori autoimmuni, genetici ed ambientali.

Il trattamento si basa sull'età del paziente, l'estensione della malattia e l'impatto psicologico, includendo opzioni topiche: corticosteroidi, inibitori della calcineurina, JAK inibitori, fototerapia e supporto psicologico. Una diagnosi precoce e un approccio terapeutico multidisciplinare sono fondamentali per una gestione efficace e per migliorare la prognosi a lungo termine.

La recente approvazione AIFA del Ruxolitinib (inibitore selettivo delle Janus chinasi 1 e 2) per il trattamento della vitiligine non segmentale con interessamento facciale negli adulti e negli adolescenti a partire dai 12 anni di età ha modificato l'approccio terapeutico alla patologia.

Si è dimostrata la capacità di modulare la risposta immunitaria implicata nella patogenesi

La posologia per gli adolescenti (12-17 anni) è identica a quella per gli adulti.

La sicurezza e l'efficacia di ruxolitinib crema sono documentate da trial clinici.

La ripigmentazione può avvenire anche in tempi lunghi di oltre 24 settimane di trattamento regolare. Se alla 52ª settimana il livello di ripigmentazione è lieve o assente si deve valutare la sospensione della terapia.

Presentazione della casistica personale.

Novità in tema di alopecia areata in età pediatrica

V. Boccaletti

Clinica Dermatologica, Università degli Studi di Brescia

L'alopecia areata (AA) è frequente nei bambini, spesso è grave e ha un impatto psicosociale significativo. L'esordio precoce comporta una prognosi peggiore. Alcune caratteristiche cliniche e tricoscopiche consentono di porre diagnosi e sono specifiche dell'età pediatrica e anche l'associazione con alcune condizioni, tra cui patologie che interessano la sfera psichica, si dimostrano particolarmente impattanti.

Gli Inibitori delle JAK (Ritlecitinib) rappresentano un'opzione altamente efficace per l'AA moderata-grave in adolescenti e, off-label, in bambini più piccoli, dove le terapie tradizionali hanno spesso fallito. I profili di sicurezza negli studi dermatologici pediatrici sono stati accettabili, ma è essenziale il monitoraggio e la valutazione dei rischi individuali. Sono necessari ulteriori studi (RCT) per stabilire pienamente l'efficacia a lungo termine, la sicurezza e la guida al dosaggio di questi farmaci in età pediatrica.

Idrosadenite suppurativa

F. Caroppo

L'idrosadenite suppurativa (HS) è una patologia infiammatoria cronica che coinvolge principalmente le ghiandole sudoripare, in cui concomita una componente follicolare occlusiva cronica del follicolo pilosebaceo caratterizzata da lesioni nodulari, ascessi recidivanti e cicatrici, con predilezione per le aree inverse del corpo. Sebbene sia tipicamente considerata una condizione dell'adulto giovane, l'HS può esordire in età pediatrica, spesso con quadri clinici atipici che ritardano la diagnosi e l'inizio del trattamento.

In questa relazione vengono analizzati i principali aspetti clinici, diagnostici e terapeutici dell'HS nel paziente pediatrico, con particolare attenzione ai fattori predisponenti, al ruolo del microbiota cutaneo, alle comorbidità psicosociali e alle recenti evidenze in ambito terapeutico, incluse le terapie biologiche. L'obiettivo è fornire un aggiornamento pratico per i dermatologi pediatri, promuovendo una diagnosi precoce e un approccio multidisciplinare mirato a migliorare la qualità di vita dei giovani pazienti.

Pilomatricoma atipico in età pediatrica: descrizione di un caso in una bambina cinese di 3 anni con nodulo al braccio destro e revisione della letteratura

S. Posenato, C. Bertoli, G.Toni, A. Borghi

Introduzione: Il pilomatricoma è un tumore benigno raro, derivante dalla matrice del follicolo pilifero, che si presenta più comunemente come un nodulo sottocutaneo duro e a crescita lenta, soprattutto in età pediatrica. La diagnosi può risultare complessa, specialmente in caso di presentazioni atipiche, e la dermoscopia spesso non fornisce indicazioni definitive.

Caso clinico: Descriviamo il caso di una bambina cinese di 3 anni con un nodulo solido al braccio destro, comparso e cresciuto rapidamente nell'arco di pochi mesi. La dermoscopia effettuata non ha fornito elementi diagnostici conclusivi. Data la crescita rapida e la consistenza del nodulo, si è proceduto a un'asportazione del nodulo seguita da esame istologico.

Risultati: L'esame istologico ha confermato la diagnosi di pilomatricoma con presenza delle caratteristiche ghost cells.

Discussione: Il nostro caso sottolinea l'importanza di considerare il pilomatricoma anche in sedi e presentazioni atipiche, soprattutto in età infantile. La letteratura evidenzia che queste lesioni possono manifestarsi con caratteristiche cliniche variabili, complicando la diagnosi differenziale con altre masse

sottocutanee. Una corretta conoscenza delle possibili varianti cliniche e l'utilizzo di metodiche diagnostiche appropriate sono fondamentali per una gestione tempestiva ed efficace.

Conclusioni: Il pilomatricoma, sebbene benigno e relativamente raro, deve essere incluso nella diagnosi differenziale dei noduli sottocutanei pediatrici a rapida crescita, anche in sedi atipiche. Il nostro lavoro contribuisce ad aumentare la consapevolezza clinica riguardo a questa patologia e sottolinea la necessità di una revisione critica della letteratura sulle sue manifestazioni atipiche, al fine di migliorare il riconoscimento e il trattamento adeguato.

Scorbuto pediatrico in epoca moderna: caso clinico e revisione della letteratura

A. Compagnone*, M. Marsella**, M. Maiorana**, G.R. Vega**

* AIF, Università degli studi di Salerno, Scuola di specializzazione in Pediatria

** UOC Pediatria, AORN Moscati, Avellino, Italia

Obiettivi: Riconoscere i segni dermatologici dello scorbuto pediatrico e promuovere una maggiore consapevolezza sulla sua recrudescenza, attraverso l'analisi delle manifestazioni cliniche emerse negli ultimi quattro anni e la descrizione di un caso clinico in età prescolare. I dati attuali sono stati confrontati con quelli raccolti da Trapani et al. (2000–2021)¹, per evidenziare variazioni epidemiologiche e diagnostiche.

Metodi: È stata condotta una revisione sistematica secondo le linee guida PRISMA 2020. Sono stati inclusi 41 articoli (case report e

case series) in lingua inglese pubblicati tra gennaio 2022 e aprile 2025, individuati manualmente tramite Google Scholar con le parole chiave: “scurvy”, “ascorbic acid deficiency”, “children”, “infancy”. Sono stati analizzati 51 casi pediatrici (<18 anni) di scorbuto confermato o altamente probabile, definiti sulla base di criteri clinici-laboratoristici e risposta terapeutica. In parallelo, si riporta il caso di Francisca, bambina nigeriana di 2 anni, che ha ispirato questo studio. Giunta in PS per rifiuto della deambulazione, all'esame obiettivo si evidenziava opposizione al carico, irritabilità, xerosi cutanea, ecchimosi agli arti inferiori, nodulo tibiale sinistro e ipertrofia gengivale (Immagine 1 e 2). Gli esami ematochimici rilevavano lieve anemia e flogosi modesta. Le indagini strumentali mostravano ematoma subgaleale, edema osseo lombare e femorale (Immagine 3). L'osservazione diretta dell'alimentazione, costituita quasi esclusivamente da *foufou* (semolino), ha orientato verso il sospetto di ipovitaminosi C, confermato dal dosaggio sierico (vitamina C <0.5 mg/L).

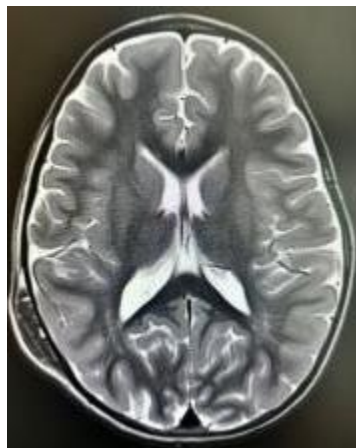


Immagine 3



Immagine 1



Immagine 2

Risultati: Il 73% dei casi riguardava pazienti di sesso maschile. Le principali comorbidità erano: dieta selettiva in bambini altrimenti sani (37%), malnutrizione (23%) e disturbi dello spettro autistico (21%). Il quadro clinico coinvolgeva prevalentemente:

- Sistema muscoloscheletrico (86%): zoppia, dolore, pseudoparalisi.

- Mucose (51%): ipertrofia e sanguinamento gengivale.
- Cute (50%): rash petecchiali (65%), ipercheratosi follicolare (46%), ecchimosi (31%) e capelli a cavatappi (19%).

Il 37% presentava anemia, con necessità trasfusionale nel 21% di essi.

Le diagnosi differenziali inizialmente considerate includevano condizioni onco-ematologiche (24%), autoimmuni (20%), infettive (18%), dolori di crescita (6%), trombosi venosa profonda (6%) e, in un caso, sospetto di abuso (2%); tale varietà ha portato ad accertamenti invasivi (biopsie, rachicentesi) in un terzo dei casi.

Il dosaggio della vitamina C risultava ridotto nel 96% dei pazienti testati, mentre in 11 casi la diagnosi era stata posta ex adiuvantibus. La terapia con acido ascorbico per via orale determinava miglioramento clinico rapido e significativo. (Tabella 1)

Conclusioni: Le manifestazioni cutanee dello scorbutto, presenti nella metà dei casi, rappresentano un segnale spesso sottovalutato, in grado, di indirizzare verso la corretta diagnosi. Lesioni petecchiali ed ecchimosi, ipercheratosi follicolare e capelli a cavatappi, insieme a ipertrofia gengivale, costituiscono un pattern dermatologico suggestivo che dovrebbe risultare familiare, anche in presenza di fototipi scuri. Nel caso di Francisca, la diagnosi è stata ritardata di due settimane, non solo per la mancata anamnesi alimentare precoce, ma anche per la scarsa dimestichezza con il fototipo afrodiscendente: ecchimosi scarsamente visibili, capelli “a cavatappi” considerati una variante etnica normale e palpazione del cuoio capelluto resa difficile dalla folta capigliatura.

Da questo studio risulta un aumento dei casi pubblicati (media annua 12,75 vs 8,3 della revisione precedente), delle diete selettive e dell'esecuzione di indagini invasive. Tuttavia, questo lavoro presenta alcune limitazioni: la natura descrittiva dei dati raccolti non consente un'analisi statistica robusta ed il possibile bias di pubblicazione, legato alla maggiore visibilità dei casi più gravi o atipici, può sovrastimare alcune manifestazioni.

Rimane, comunque, fondamentale riconoscere tempestivamente i **segni dermatologici dello scorbutto**, per evitare il progredire della patologia stessa ed inutili procedure invasive. La prevenzione può concretizzarsi tramite:

1. educazione alimentare precoce e costante;
2. appositi questionari per screening nutrizionali nei pazienti a rischio (es. DSA);
3. anamnesi alimentare precoce ed accurata, attenta alle variabili culturali.

Tabella 1

SESSO		ETA'	
M	37 (73%)	Minima	27 giorni
F	14 (27%)	Massima	16 anni
CASI PER DATA DI PUBBLICAZIONE		SINTOMI CUTANEI	
2022	12 casi (24%)	COCKSCREW HAIRS	5 (19% dei sintomi cutanei)
2023	15 casi (30%)	ECCHIMOSI	8 (31% dei sintomi cutanei)
2024	12 casi (24%)	IPERCHERATOSI	12 (46% dei sintomi cutanei)
2025	12 casi (24%)	RASH PETECCHIALE	17 (65% dei sintomi cutanei)
DATI RELATIVI AL PESO		LOCALIZZAZIONE DEI SINTOMI	
< 3° PERCENTILE	7 casi	APPARATO MUSCOLO-SCHELETRICO	44 casi (86%)
> 95° PERCENTILE	2 casi	CUTE	26 (50%)
MALNUTRIZIONE/PERDITA DI PESO	5 casi	MUCOSA GENGIVALE	26 (51%)
FATTORI DI RISCHIO/ COMORBIDITA'		REPERTI LABORATORISTICO-STRUMENTALI	
DIETA SELETTIVA senza alterazioni neuropsichiatriche	19 casi (37%)	ANEMIA	19 casi (37%)
DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO	11 casi (21%)	ANEMIA CON NECESSITA' DI TRASFUSIONE	5 su 19 (26%)
PATOLOGIE NEUROLOGICHE-	7 casi (di cui 2 diagnosticati successivamente	MARKERS INFIAMMATORI ELEVATI	8 casi noti

Bibliografia:

1. Trapani S, Rubino C, Indolfi G, Lionetti P. A Narrative Review on Pediatric Scurvy: The Last Twenty Years. *Nutrients*. 2022 Feb 6;14(3):684. doi: 10.3390/nu14030684. PMID: 35277043; PMCID: PMC8840722.
2. Toscano, Fabio, et al. "Scurvy, all the faces you can see: our experience and review of the literature." *Italian Journal of Pediatrics* 51 (2025): 159.
3. Thiemann, Stephanie, Valeria Cimorelli, and Nadia M. Bajwa. "Case report: uncommon cause of limp in the 21st century." *Frontiers in Endocrinology* 13 (2022): 968015.
4. Yu HNZ, Chia SY, Scurvy presenting as difficulty in walking in a child, *BMJ Case Reports CP* 2023;16:e258819.
5. Nguyen, Ai Tien, et al. "Scurvy in an 18-month-old child mimicking a clinical presentation of rickets." *Archives de Pédiatrie* 32.2 (2025): 138-142.
6. da Silva, Nicole Carvalho Xavier Micheloni, et al. "Scurvy and food selectivity in childhood: a case report." *einstein (São Paulo)* 21 (2023): eRC0356.
7. Kassa, Hanna L., et al. "Scurvy masquerading as IgA vasculitis." *Pediatric Rheumatology* 22.1 (2024): 56.
8. Sethi, Neha K., et al. "Oral Manifestations of Vitamin C Deficiency in a Toddler." *Journal of Dentistry for Children* 91.3 (2024): 167-172.
9. Elouali, Aziza, et al. "A case of scurvy in a child: an uncommon but important diagnosis to consider." *Cureus* 15.5 (2023).
10. Pavlidou, Evdokia, et al. "Scurvy in a Pediatric Patient: A Rare Diagnosis in the Modern World." *Cureus* 17.4 (2025).

11. Chowdhury, Kona, et al. "Neonatal Scurvy-A Rare Case Report." *Bangladesh Journal of Child Health* 46.2 (2022): 92-94.
12. Subhash, Swathy, and Sanuja Titus Santosh. "Scurvy in children: the silent masquerader." *Journal of Tropical Pediatrics* 68.3 (2022): fmac029.
13. Ding, Thomas G., Fern Goh, and Rebecca Hayman. "Easily missed, easily treatable: A case of non-weight bearing, an MRI and scurvy." *Journal of Paediatrics & Child Health* 59.2 (2023).
14. Mirza, Aymen, et al. "The Curious Case of a Boy Who Could Not Walk: A Case Report." *Clinical Pediatrics* 62.1 (2023): 55-58.
15. Rackow, Ashley R., and Claire E. Knezevic. "Progressive Motor Regression in a 3-Year-Old: Dietary Trends Revive an Overlooked Diagnosis." *Clinical chemistry* 70.12 (2024): 1416-1419.
16. JA, Massimo. "Scurvy in an 11-year-old boy. Case report." *European Journal of Pediatric Dermatology* 32.3 (2022).
17. Matijasic, Nusa, et al. "Deep Tissue Hematomas—What Are We Forgetting?." *Clinical pediatrics* 62.1 (2023): 59-63.
18. Muhammad, Hilmi, et al. "Scurvy with Musculoskeletal Pain in Indonesian Pediatric Patient: A Case Report." *Jurnal Kedokteran Diponegoro (Diponegoro Medical Journal)* 13.5 (2024).
19. Pache-Wannaz, Laure, et al. "Case Report: severe pulmonary hypertension in a child with micronutrient deficiency." *Frontiers in Pediatrics* 13 (2025): 1478889.
20. Varsha, Premkumar, et al. "Severe Acute Malnutrition Presenting With Scurvy: A Case Report." *Cureus* 16.2 (2024).
21. Du, Tony, and Abhay Kulkarni. "Scurvy in an adolescent: a case report." *Cureus* 16.4 (2024).
22. Aleena Jafri, et al. "Scurvy in a Pediatric Patient Unable to Bear Weight: A Case Report." *Cureus* 15.5 (2023).
23. Emira Mansor, Noor Emilia, and Abdul Hadi Said. "Case report: A Boy with an inability to walk; do not forget about scurvy." *Malaysian Family Physician* (2024).
24. Chan, Xavier, Wen Wei Christopher Ho, and Sudipta Roy Chowdhury. "The return of the old masquerader—scurvy: a case report of pediatric limping and bone pain." *Egyptian Pediatric Association Gazette* 72.1 (2024): 52.
25. Qaiyum, Amer Abdul, et al. "ARFID and a twist of lime-unravelling a case of paediatric scurvy." *European Journal of Clinical Nutrition* (2025): 1-3.
26. Wittwer, Julie, et al. "Food Selectivity, Rash, and Leg Pain in a 7-year-old Boy with Malnutrition." *Pediatrics in review* 44.4 (2023): 232-235.
27. Bo-Eisa, A. N., M. S. Alarbash, and A. F. Al Khars. "Scurvy mimic acute Leukemia in a female child and review of literature." *MOJ Orthop Rheumatol* 15.3 (2023): 123-128.
28. Torres, M. R., et al. "Scurvy: Cases of an Old Disease in Two Neuro-typical Pediatric Patients in a Children's Hospital." *Am J Clin Case Rep* 3.1 (2022): 1051.
29. Santos, Gabriella Mendes Dias, et al. "Scurvy in autism spectrum disorder-associated food selectivity: a case report." (2025).
30. Bertrand, Valérie, et al. "Suspicion of Munchausen syndrome by proxy with a child's presentation of undernutrition, scurvy, and an apparent Avoidant Restrictive Food Intake Disorder." *Eating and Weight Disorders-Studies on Anorexia, Bulimia and Obesity* 27.8 (2022): 3815-3820.
31. Küçükçongar Yavaş, Aynur, et al. "Difficult to think about but easy to treat: scurvy." *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism* 36.7 (2023): 708-711.
32. Monroig-Rivera, Carlos A., et al. "Scurvy in a 29-month-old patient presenting with a Gower sign." *Cureus* 14.9 (2022).
33. Wong, Nicole X., Murray Bartlett, and Kathryn Roberts. "The limping child's curvy diagnosis." *Journal of Paediatrics & Child Health* 58.6 (2022).
34. Di Nora, Alessandra, et al. "SKELETAL PAIN IN CHILDREN: DON'T FORGET SCURVY! A PAEDIATRIC CASE SERIES." *Euromediterranean Biomedical Journal* (2023).
35. de Azevedo, Aida Correia, et al. "Scurvy in a 5-Year-Old Girl-A Re-emerging Diagnosis." *NASCER E CRESCER-BIRTH AND GROWTH MEDICAL JOURNAL* 34.1 (2025): 29-33.
36. Paul, Arun John. "Pseudoparalysis secondary to vitamin C deficiency: a rare presentation in a toddler." *JBJS Case Connector* 13.4 (2023): e23.
37. Quinn, Laura A., et al. "Case report: pulmonary hypertensive crisis leading to cardiac arrest during endoscopic evaluation in a 6-year-old boy with autism, severe malnutrition, and undiagnosed scurvy." *Frontiers in pediatrics* 10 (2022): 1008507.

38. Trinh, Khanh, Rinil Patel, and Scott M. Peters. "A 3-Year-Old With Gingival Hemorrhage and Musculoskeletal Pain." *JAMA* 331.21 (2024): 1856-1857.
39. Patel, Neema, et al. "Bifrontal epidural hemorrhage secondary to scurvy in a 10-year-old boy." *Clinical Pediatrics* 61.11 (2022): 745-748.
40. Satawiriya, Marin, Apichai Khongphatthanayothin, and Alisa Limsuwan. "Reversible severe pulmonary hypertension related to scurvy in children." *BMC Cardiovascular Disorders* 24.1 (2024): 24.
41. Hurin, I. P., et al. "Scurvy: Still Relevant or not? A Case of Scurvy in Siblings with Avoidant/Restrictive Food Intake Disorder." *Global Journal of Medical and Clinical Case Reports* 11.4 (2024): 034-037.
42. Jauhar, Nurhani, et al. "Gingival Manifestations in Childhood Scurvy: A Case Report." *Malaysian Journal of Paediatrics and Child Health* 28.2 (2022): 62-69.

Uno strano caso di eritema solare

L. Di Salvo, T. Cecchini, A. Cattarozzi

Pediatria Ospedale Chioggia (VE) - ULSS3 Serenissima

Bambino di 5 anni giungeva in pronto soccorso pediatrico presso località marittima per comparsa di pomfi e flitteni al volto e torace insorti da qualche ora. Si segnalava nella giornata precedente esposizione al sole al mare con maglietta anti-UV.

Alla visita si presentava in buone condizioni generali, al volto lesioni eritematose diffuse, disepitelizzazione delle labbra ed edema del labbro superiore. Al tronco lesioni eritematose e disepitelizzate con disposizione a canottiera. Al faringe si segnalavano lesioni essudative bilaterali sui pilastri anteriori. Restante esame obiettivo negativo.

Somministrata terapia con cetirizina e betametassone orale e mantenuto in osservazione per valutazione andamento clinico.

Durante le prime due ore di osservazione si assisteva a peggioramento delle condizioni cliniche generali, comparsa di febbre, aspetto sofferente, peggioramento dell'esantema presentato con formazione di nuove bolle e flitteni e completa desquamazione delle labbra.

Nel sospetto di Sindrome da cute ustionata da stafilococco (Staphylococcal Scalded Skin Syndrome - SSSS) previa esecuzione tampone cutaneo, veniva avviata terapia con ceftriaxone (100 mg/kg/die) e vancomicina (50 mg/kg/die).

Durante la degenza si assisteva al progressivo miglioramento delle condizioni cliniche del bambino e delle lesioni presentate.

Il tampone cutaneo ha confermato la presenza di *Staphylococcus Aureus*, permettendo di porre diagnosi. Il trattamento antibiotico endovenoso è stato proseguito per 10 giorni complessivamente.

La sindrome SSSS è un'infezione cutanea sistemica causata da specie di stafilococchi produttori di tossine. La condizione si presenta con desquamazione cutanea e può essere facilmente confusa con altre condizioni potenzialmente letali, come la sindrome di Stevens-Johnson o la necrolisi epidermica tossica. La desquamazione cutanea è in genere causata da esotossine provenienti da una posizione distante piuttosto che da un'infezione locale che si diffonde attraverso il sangue.

La diagnosi della SSSS è principalmente clinica, alcuni test biochimici e colturali aiutano nella diagnosi differenziale.

La gestione richiede generalmente il ricovero per terapia antibiotica endovenosa. Il monitoraggio delle sequele include un'attenta osservazione per evitare ipotermia, instabilità emodinamica e, raramente, recidiva.

Il camaleonte tra le dermatosi: report di 3 casi clinici enigmatici

V. Rubino*, C. Filippeschi**, G. Tronconi**, T. Oranges**

** Dipartimento di Scienze della Salute, Sezione di Dermatologia, Università degli studi di Firenze*

*** Unità di Dermatologia, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze*

L'abstract presenta 3 case report che hanno come tema centrale il lupus eritematoso tumido.

Il titolo "il camaleonte tra le dermatosi" deriva dalle numerose diagnosi differenziali di questa

patologia, che mostra una clinica e raramente anche un'istologia che spesso mima altre dermatosi portando, non di rado, a diagnosi errate.

Caso clinico 1: Nel Giugno 2023 giungeva alla nostra attenzione un bambino di 10 anni con comparsa da circa 4 mesi di placche eritemato violacee della regione dorsale del naso e delle regioni zigomatiche esordite dopo alcune ore dalla fotoesposizione. In anamnesi il bambino aveva eseguito intervento neurochirurgico nel 2014 per escissione di tumore gliale di basso grado, secondariamente al quale aveva manifestato numerose crisi epilettiche, che solo nel Marzo 2023 avevano portato all'inizio di terapia con carbamazepina 200 mg a lento rilascio. Si prescrivevano esami ematici che documentavano positività ANA titolo 1:80, e si programmava day hospital per esecuzione di biopsia ed esame istologico. In relazione alla morfologia e sede delle lesioni cutanee, e al dato anamnestico di fotoesposizione e di introduzione di un nuovo farmaco nei mesi precedenti alla comparsa del rash, si ponevano tre sospetti diagnostici: fotodermatite, rosacea granulomatosa e lupus tumido.

Caso clinico 2: Nel maggio 2025 giungeva alla nostra attenzione una ragazza di 16 anni, per la comparsa dal 2022 di lesioni eritemato-pomfoidi localizzate a livello della regione del décolleté e della regione intermammaria, inizialmente evidenziabili dopo doccia calda e successivamente ad esordio spontaneo. In anamnesi ipercolesterolemia e sovrappeso. Dall'estate del 2024 la paziente notava la comparsa di nuove lesioni eritematose e persistenti nelle medesime aree in relazione alla fotoesposizione. Nel sospetto di mucinosi eritematosa reticolare in diagnosi differenziale con lupus tumido, si prescrivevano, esami ematochimici che documentavano unicamente positività ANA 1:160, e si programmava biopsia ed esame istologico.

Caso clinico 3: Nel giugno 2025 giungeva alla nostra attenzione un ragazzo di 13 anni, per la comparsa di lesioni eritematose, lievemente infiltrate, localizzate a livello della regione malare e dorso del naso. Le lesioni, a decorso cronico-recidivante, presentavano peggioramento dopo la fotoesposizione. Il paziente era inoltre affetto da ADHD e disturbo oppositivo-provocatorio in terapia con risperidone e metilfenitato, e deficit di GH in terapia con somatotropina. Gli esami ematici documentavano una positività ANA titolo 1:80. Si programmava biopsia ed esame istologico con i seguenti sospetti: lupus tumido in diagnosi differenziale con eruzione polimorfa alla luce.

L'esame istologico eseguito sui campioni bioptici di tutti e 3 i pazienti documentava la presenza di dermatite di interfaccia ad impronta linfocitaria con moderato deposito dermico di mucine, permettendo di porre la diagnosi di lupus tumido.

La somministrazione di una terapia mirata e personalizzata ha permesso la rapida risoluzione delle lesioni di tutti i pazienti.

Dermatite a IgA lineari: nuovi orizzonti terapeutici

V.A. Colantuono*, T. Oranges**, G. Tronconi**, C. Filippeschi**

* *Università degli Studi di Firenze, Dipartimento Scienze della Salute, UO Dermatologia, Firenze, Italia*

** *Dermatology Unit, Meyer Children's Hospital, IRCCS, Florence, Italy*

Presentiamo il caso di una paziente, bambina di 5 anni, che esegue accesso in pronto soccorso presso l'IRCCS Meyer il 29 gennaio us per eruzione bollosa pruriginosa insorta in circa 24-36h, inviata dal curante con sospetto di herpes.

Anamnesi familiare muta per patologie cutanee, anamnesi personale di dermatite atopica lieve in terapia corticosteroidica topica al bisogno. In ABS, peso corporeo 20kg, riferito episodio di otite circa due settimane prima per cui ha eseguito terapia con cefixima per os fino a nove giorni prima.

All'esame obiettivo presenza di bolle a tetto teso diffuse a tutto l'ambito corporeo, pruriginose, su sfondo di cute solo lievemente flegmasica, prevalenti a livello di arti superiori e inferiori (in particolare radice delle cosce e natiche), con elementi sparsi anche a livello del tronco e del volto (regione periorale).

Viene eseguita una PCR su tampone cutaneo a seguito di rottura di una bolla per escludere un sospetto di natura infettiva (herpes o varicella), anche se la clinica era già abbastanza orientativa per un quadro di natura infiammatoria, data la notevole estensione delle lesioni. Dato il quadro ingravescente la paziente viene ricoverata nel reparto di pediatria del Meyer. In tale sede in data 30 gennaio si eseguono due esami ad approfondimento diagnostico:

- 1) biopsia cutanea mediante punch 4 mm a livello lesionale su bolla localizzata a livello della regione pretibiale sinistra per esame istopatologico
- 2) prelievo perilesionale su cute integra circostante per immunofluorescenza diretta, esame gold standard nel sospetto di dermatite a IgA lineari.

Entrambi gli esami confermano la diagnosi.

Data l'estensione del quadro clinico, si eseguono due boli di corticosteroidi ev per accelerare la risoluzione clinica, mediante solumedrol 550mg ev in unica dose (uno in data 30/01 e l'altro in data 01/02). Si imposta poi terapia orale con prednisone 1mg/kg/die in unica somministrazione giornaliera e terapia locale corticosteroidica.

Intanto viene dosata la glucosio-6-fosfato-deidrogenasi e viene eseguito emocromo con conta reticolocitaria per iniziare terapia sistemica di mantenimento con dapsons 1mg/kg/die per os. Attualmente, dopo sei mesi di follow up, la paziente è in remissione pressoché completa.

Imaging guidelines for SWS and CM-AVM

E. Baselga Torres

Capillary malformations (CM), particularly facial port-wine stains, may be associated with serious neurological conditions such as Sturge-Weber syndrome (SWS) or CM-AVM syndromes involving mutations in *RASA1* or *EPHB4*. This presentation explores the clinical scenarios in which neuroimaging is warranted to identify cerebral involvement in otherwise asymptomatic infants. Evidence from retrospective and prospective studies demonstrates that certain facial distributions of CM—particularly involving the forehead and upper eyelid—are associated with a significantly increased risk of SWS and other neurovascular abnormalities. Early magnetic resonance imaging (MRI) with contrast is the gold standard for presymptomatic diagnosis, although the timing, necessity for sedation, and use of gadolinium must be carefully considered due to potential risks. While early diagnosis may not always change immediate clinical management, it facilitates planning for potential complications, such as seizures or stroke-like events, and opens the door to emerging preventative treatments (e.g., aspirin, antiepileptics, mTOR inhibitors). In CM-AVM syndromes, screening may uncover high-flow arteriovenous malformations that are potentially curable if detected early. Ultimately, decisions around neuroimaging should be made through shared decision-making with families, weighing the emotional and medical implications against the potential for early intervention.

Test genetici in dermatologia pediatrica

M. Castori

La Dermatologia Pediatrica è una sotto specialità a spiccato contenuto multiprofessionale e con un crescente avanzamento nel settore della diagnostica genetica. Infatti, gran parte dei quadri clinici congeniti e progressivi nel settore della Dermatologia Pediatrica riconoscono una origine genetica. Quest'ultima, si configura solitamente secondo i noti modelli mendeliani per i quali la patologia in esame è trasmessa da un genitore affetto (trasmissione autosomica dominante), insorge de novo come nuovo evento mutazione, o "passa attraverso" genitori portatori non affetti (trasmissione autosomica recessiva e recessiva legata al cromosoma X). Tuttavia, un numero sempre maggiore di patologie congenite e sporadiche di interesse dermatologico sono dovute a mutazioni "somatiche", ovvero ad eventi mutazionali che insorgono dopo il concepimento e che limitano la loro espressione in una porzione del corpo, quella appunto "portatrice" della mutazione. Pertanto, lo scenario corrente di applicazioni pratiche della diagnostica genetica (e della ricerca molecolare di tipo traslazionale) consta

di attività che si svolgono su due fronti. Il primo è l'applicazione sempre più efficace in termini clinici delle tecnologie "OMICHE" rivolte all'identificazione e all'interpretazione delle varianti germinali, a cui ricondurre le patologie di origine mendeliana. Il secondo riguarda la caratterizzazione molecolare delle patologie dermatologiche "a mosaico". Quest'ultimo è un contesto assai sfidante perché unisce i principi interpretativi delle malattie mendeliane ad un ambiente sperimentale più prossimo a quello dell'anatomia patologica. Questa presentazione cercherà di aggiornare l'uditore su entrambi i fronti della diagnostica genetica in Dermatologia Pediatrica oggi.

Genodermatosi e neoplasie cutanee

I. Neri

Alcune manifestazioni cutanee nell'infanzia possono essere il primo segno di una sindrome tumorale ereditaria. La diagnosi precoce di genodermatosi consente lo screening del paziente e dei familiari a rischio per le neoplasie associate. I dermatologi devono sapere riconoscere i segni cutanei caratteristici delle sindromi tumorali ereditarie, in modo che i pazienti possano ricevere diagnosi tempestive e adeguato work-up; inoltre, l'individuazione precoce delle famiglie a rischio consente l'avvio di consulenza genetica e screening anche per i familiari. Saranno presentati e discussi i segni cutanei di alcune di queste malattie.

Diagnosi differenziali delle malattie bollose autoimmuni

B. Didona

Le Malattie Bollose Autoimmuni (MBA) sono determinate dalla attività di autoanticorpi che vanno a colpire particolari proteine espresse in particolari strutture "portanti" della cute (Desmosomi ed Emidesmosomi), determinando la loro degradazione e quindi causando la perdita della integrità della cute con formazione di bolle. Queste patologie sono molto più rare nei bambini rispetto agli adulti e spesso hanno un andamento più benigno che non nell'età adulta. A seconda della localizzazione della bolla le MBA si suddividono in intraepidermiche (famiglia del Pemfigo) e sub epidermiche (famiglia del Pemfigoide e Lupus eritematoso bolloso). Durante la presentazione, dopo una introduzione generale sull'argomento, verranno presentati casi clinici interattivi per elucidare i criteri clinici e immunologici della diagnosi differenziale.

Manifestazioni cutanee neonatali nella Neurofibromatosi di tipo 1: un caso clinico

L. Burzi

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Alessandria, SS Dermatologia

Introduzione: La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una patologia genetica a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata da un'ampia variabilità fenotipica. Nei casi sporadici, circa il 46% dei pazienti non soddisfa i criteri diagnostici di NF1 entro il primo anno di vita. Le manifestazioni cutanee tipiche, come le macchie caffè-latte, sono raramente presenti alla nascita, rendendo la diagnosi in epoca neonatale particolarmente complessa. Si presenta un caso clinico di NF1 con manifestazioni cutanee atipiche già presenti alla nascita, che hanno indirizzato verso una diagnosi precoce.

Descrizione del caso: Neonato di sesso maschile, nato a termine da gravidanza fisiologica, con punteggi di APGAR 5/8/8. Fin dalle prime ore di vita si sono evidenziati ipotonia assiale, episodi di desaturazione e ipoglicemia. All'esame obiettivo cutaneo neonatale si osservavano: una chiazza ipopigmentata ben delimitata in sede pettorale e geniena sinistra, multiple chiazze ipocromiche di piccole dimensioni localizzate al tronco, melanosi dermica in sede lombo-sacrale. (Figura 1).

Figura 1. Presentazione clinica in epoca neonatale



Nel corso delle prime settimane è stata riscontrata una displasia della valvola polmonare. In assenza di anamnesi familiare positiva per neurocutaneopatie, si è proceduto ad approfondimenti genetici per sospetta RASopatia.

A partire dal sesto mese di vita si è documentata la comparsa progressiva di multiple macchie caffè-latte, in numero superiore a sei e con diametro maggiore di 5 mm, in assenza di lentiggini delle pieghe e di neurofibromi all'età di un anno (Figura 2). La visita oculistica non ha evidenziato la presenza di noduli di Lisch. La risonanza magnetica encefalica, eseguita a 12 mesi, ha rilevato un ispessimento dei nervi ottici con iperintensità in T2/FLAIR e impregnazione contrastografica, reperti compatibili con coinvolgimento gliale.

La valutazione neuropsichiatrica ha messo in evidenza un ritardo dello sviluppo psicomotorio e una macrocrania ai limiti superiori della norma.

Figura 2. Presentazione clinica a 12 mesi



Discussione: Il caso descritto è caratterizzato da una presentazione clinica precoce e multisistemica, con manifestazioni cutanee neonatali inizialmente aspecifiche. Le chiazze ipopigmentate presenti fin dalla nascita – riconducibili a nevi anemici – sebbene non patognomoniche, possono rappresentare una delle prime manifestazioni cliniche di una genodermatosi come la NF1.

Nel nostro caso, la presenza di nevi anemici multipli, in particolare in sede anteriore del tronco, suggerisce la possibilità che queste lesioni rappresentino un segno precoce di NF1, ancor prima dell'insorgenza delle tipiche macchie caffè-latte, solitamente assenti in epoca neonatale.

Il coinvolgimento gliale, osservato in circa il 15% dei pazienti con NF1, si manifesta spesso sotto forma di gliomi delle vie ottiche, generalmente classificati come astrocitomi pilocitici a basso grado. Questi possono rimanere asintomatici per lunghi periodi, come nel caso qui presentato, complice la giovane età del paziente.

Conclusioni: Le anomalie cutanee possono costituire un importante segno precoce di patologie genetiche multisistemiche. Tuttavia, la loro presentazione può essere sfumata e di difficile interpretazione. Lesioni ipopigmentate neonatali, spesso considerate varianti fisiologiche, dovrebbero essere attentamente valutate poiché potrebbero rappresentare la prima manifestazione clinica di una genodermatosi come la NF1.

Nel caso descritto, la presenza di segni cutanei atipici ha condotto ad approfondimenti mirati, permettendo una diagnosi precoce. Un approccio multidisciplinare, unito a un attento follow-up evolutivo, risulta fondamentale per il riconoscimento tempestivo delle forme atipiche e per l'attivazione di percorsi diagnostici e terapeutici adeguati.

Deficit di desmoplachina in paziente affetto da eritrodermia, anomalie encefaliche e infezioni ricorrenti, trattato con inibitore di recettore α di IL-4 (Dupilumab)

F. Marraffa

La desmoplachina è una proteina desmosomiale codificata dal gene DSP, localizzato sul cromosoma 6p24. È stato riportato che mutazioni sia dominanti che recessive in questo gene causano fragilità cutanea e difetti di cheratinizzazione. Essendo le strutture di connessione intercellulare della pelle e del cuore caratterizzate da notevole somiglianza, le mutazioni nei geni che codificano per le proteine desmosomiali possono causare sindromi cardiocutanee desmosomiali ereditarie (DCCS) – come la malattia di Naxos e la sindrome di Carvajal.

Le manifestazioni cutanee più frequentemente riscontrate nei deficit di desmoplachina sono capelli lanuginosi, distrofie ungueali, eritrodermia e cheratodermia palmoplantare, e possono essere il segno distintivo della presenza di una malattia cardiaca progressiva e in alcuni casi letale.

Il caso presentato è quello di un piccolo paziente di 3 anni affetto da una mutazione nel gene della DSP regione 6 c.1756C>T, caratterizzato clinicamente da eritrodermia, capelli lanuginosi, anomalie encefaliche evidenziate alla RMN e ricorrenti infezioni respiratorie, trattato con parziale beneficio con IG endovena e inibitore di recettore α di IL-4 (Dupilumab).

Dermatite atopica: con cosa si confonde?

L.A. Frasin

La dermatite atopica (DA) è la dermatosi infiammatoria più comune con una prevalenza di 15-25% in età pediatrica. Clinicamente si presenta con lesioni cutanee eczematose (eritema, edema, croste) associate a prurito; le sedi predilette specifiche in base all'età sono il viso, il tronco e le zone flessorie degli arti con il risparmio delle ascelle e la zona del pannolino. La diagnosi è clinica e non sempre facile in quanto esistono diverse altre dermatosi infiammatorie, infezioni, neoplasie e malattie genetiche con le stesse manifestazioni cliniche che possono mimare, coincidere oppure complicare la malattia; è assolutamente necessario distinguere queste patologie diverse con le loro caratteristiche per un inquadramento ed una gestione corretta della DA.

Dermatite atopica e allergia

S. Urbani

La dermatite atopica (DA) condivide con altre comorbidità atopiche, come asma bronchiale, rinite allergica ed esofagite eosinofila, una patogenesi di tipo 2 e una marcata alterazione di barriera¹. Tale disfunzione facilita la penetrazione di allergeni ambientali e microbici, innescando una cascata infiammatoria, mediata da IL-4, IL-13 e IL-31, che predispone alla sensibilizzazione allergica IgE-mediata.

Nella dermatite atopica, infatti, coesistono e si potenziano reciprocamente due modelli patogenetici principali: il modello “outside-in”, in cui un difetto primario della barriera cutanea (es mutazioni del gene della *filaggrina*) favorisce la penetrazione di allergeni e la successiva attivazione immunitaria, e il modello “inside-out”, in cui una disregolazione immunologica di tipo 2 determina infiammazione cutanea e un danno secondario di barriera².

Il legame tra DA e allergia alimentare è stato a lungo dibattuto. La DA rappresenta un importante fattore di rischio per la sensibilizzazione a trofo- e aereoallergeni, ma nella maggior parte dei casi, la positività dei test allergologici (skin prick test e dosaggio delle IgE specifiche) non corrisponde ad un’allergia clinicamente rilevante, rendendo necessaria, nei pazienti affetti, un’attenta interpretazione dei risultati alla luce della storia clinica, al fine di evitare diagnosi errate e restrizioni dietetiche inappropriate³.

Le evidenze più recenti indicano che la DA può precedere e facilitare la comparsa di allergie alimentari, fenomeno noto come “marcia atopica”, attraverso la cosiddetta “dual allergen exposure hypothesis”⁴. Secondo questo modello, l’esposizione cutanea agli allergeni attraverso una barriera danneggiata favorisce la sensibilizzazione IgE-mediata, mentre, l’esposizione orale precoce e regolare, induce tolleranza immunologica attraverso l’attivazione di cellule T regolatorie intestinali.

Sulla base di quest’ipotesi lo studio LEAP⁵ dimostra come l’introduzione precoce di alimenti allergenici, come ad esempio l’arachide, in bambini affetti da DA, riduce significativamente il rischio di allergia IgE-mediata rispetto al loro evitamento.

Le diete di eliminazione empiriche, un tempo diffuse nei bambini con DA, sono ad oggi sconsigliate dalle attuali linee guida poiché, a fronte di un trascurabile beneficio sintomatologico, possono comportare la perdita della tolleranza orale e rappresentare un potenziale rischio di sviluppo di un’allergia alimentare IgE-mediata e di carenze nutrizionali⁶.

In sintesi, la dermatite atopica è una condizione infiammatoria primaria della cute che può favorire la sensibilizzazione allergica, ma non è di per sé, necessariamente, un’espressione di allergia. Il controllo dell’infiammazione cutanea, il mantenimento della tolleranza orale e l’uso appropriato dei test allergologici rappresentano gli elementi chiave per una gestione personalizzata ed evidence-based della DA.

Riferimenti bibliografici:

1. Gao YD et al. *Allergy*. 2025 Jul;80(7):1848-1877.
2. Patrick GJ et al. *J Invest Dermatol*. 2021 Feb;141(2):274-284.
3. Braun C et al. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2025 Aug;13(8):1879-1886.
4. Brough HA et al. *Allergy*. 2020 Sep;75(9):2185-2205.
5. Du Toit G et al. *N Engl J Med*. 2015 Feb 26;372(9):803-13.
6. Chu DK et al. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2024 Mar;132(3):274-312.

Psoriasi del pannolino (Napkin Psoriasis) a esordio precoce con evoluzione generalizzata: un caso clinico e le sfide terapeutiche nella prima infanzia

C. Bertoli, G. Toni, A. Borghi

La psoriasi del pannolino (napkin psoriasis) rappresenta una forma clinica rara e spesso sottodiagnosticata della psoriasi infantile. La gestione di questa condizione è particolarmente

complessa nei primi mesi di vita, a causa della somiglianza con altre dermatosi comuni dell'area pannosa e delle limitate opzioni terapeutiche disponibili in età neonatale e infantile.

Descriviamo il caso di una bambina con esordio di psoriasi del pannolino al quinto mese di vita, con successiva evoluzione ingravescente e progressiva estensione delle lesioni al tronco e agli arti. Il caso è stato seguito per sei mesi, durante i quali è stato adottato un percorso terapeutico basato su una revisione critica della letteratura recente, adattato all'età della paziente e alla severità della malattia.

Il trattamento con corticosteroidi topici a bassa potenza e risparmiatori di cortisone come inibitori della calcineruina, hanno portato a un miglioramento del quadro clinico, con periodi di remissione alternati a riacutizzazione. Sono stati valutati efficacia clinica, tollerabilità e aderenza al trattamento. L'approccio ha portato a un miglioramento progressivo delle lesioni con buona tollerabilità, pur con alcune riacutizzazioni che hanno richiesto aggiustamenti terapeutici.

Il caso evidenzia la necessità di un approccio terapeutico personalizzato nei bambini con psoriasi a esordio precoce. Sulla base dell'esperienza clinica e della revisione della letteratura, proponiamo uno schema terapeutico modulare, utile come riferimento pratico nella gestione di questi casi complessi. Va sottolineato che, per questa fascia d'età, mancano ancora terapie sistemiche approvate e adeguatamente valutate da studi clinici controllati, limitando le opzioni terapeutiche disponibili. È quindi fondamentale un attento follow-up multidisciplinare per monitorare l'evoluzione della malattia e garantire la sicurezza delle terapie a lungo termine.

Un caso di Kerion celsi e reazione dermatofitide in età pediatrica

G. Toni, A. Caligiure, C. Bertoli, A. Borghi

Il *kerion celsi* è una forma infiammatoria di tinea capitis causata da una reazione di ipersensibilità ritardata (tipo IV) nei confronti del dermatofita responsabile dell'infezione del cuoio capelluto. Si manifesta con placche alopeciche eritematose, edematose, dolorose e talvolta suppurative. Una complicanza immuno-mediata che può associarsi al kerion, soprattutto in età pediatrica, è la *id reaction* o dermatofitide: si tratta di eruzioni cutanee localizzate in sedi distanti dall'infezione primaria, espressione di una sensibilizzazione sistemica verso antigeni fungini. Queste reazioni possono insorgere prima o in seguito all'introduzione della terapia antifungina e sono spesso sottodiagnosticate o misdiagnosticate come reazioni avverse a farmaco. Presentiamo il caso di una bambina di 4 anni, giunta alla nostra osservazione per una chiazza alopecica comparsa cinque giorni prima sul cuoio capelluto. L'esame clinico, dermoscopico e micologico hanno consentito di porre diagnosi di *kerion celsi* per cui è stato avviato il trattamento con griseofulvina. Dopo 15 giorni di terapia antifungina, la bambina ha sviluppato un'eruzione papulo-pustolosa diffusa, inizialmente localizzata alle orecchie con successiva evoluzione in senso cranio-caudale. L'esito negativo degli esami colturali dagli elementi pustolosi e il timing di insorgenza delle manifestazioni hanno indirizzato verso una diagnosi di dermatofitide. Le dermatofitidi rappresentano una complicanza da non sottovalutare in particolare nel *kerion celsi*, dove il rischio di alopecia cicatriziale risulta elevato in caso di prematura sospensione della terapia.

Fenotipi della dermatite atopica nei pazienti pediatrici con pelle di colore

A. Ranieri, A. Dondi**/***, L. Andreozzi**, G. D'Alanno*, M. Casadio*, L. Pierantoni***, M. Lanari**/***, I. Neri**/****, D. Zama**/***, R. Calegari*

** Scuola di Specialità di Pediatria, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Bologna, Italia*

*** Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Bologna, Italia*

**** Unità di Pediatria d'Urgenza, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italia*

**** *Unità di Dermatologia - IRCCS, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Bologna, Italia*

Razionale dello studio: Le peculiarità della pelle delle persone di colore possono avere un impatto sul riconoscimento e sulla gestione delle malattie dermatologiche, rendendo cruciale l'ampliamento delle conoscenze in quest'area. La dermatite atopica (DA) è tra le condizioni dermatologiche più frequenti nell'infanzia, ma il suo aspetto nei bambini con pelle di colore può differire da quelli con pelle bianca. La descrizione della DA nei testi dermatologici riporta la presenza di eritema pruriginoso e placche che rappresentano la variante "classica". L'esistenza di ulteriori elementi nelle manifestazioni di DA in differenti etnie ha permesso di determinarne alcune varianti fenotipiche, tra cui quella lichenoidale o follicolare, eczematidica pitiriasiforme, eczema nummulare ed eczema prurigo.

Obiettivi dello studio: Questo studio analizza le manifestazioni specifiche della DA nei bambini con pelle di colore, concentrandosi sulle differenze nella morfologia e nella localizzazione della patologia rispetto alla popolazione caucasica.

Materiale e metodi: Lo studio retrospettivo condotto nel 2019 presso IRCCS AOU di Bologna Policlinico di Sant'Orsola coinvolge 38 pazienti pediatrici con pelle di colore e diagnosi di DA valutati presso l'Ambulatorio di Dermatologia Pediatrica e per i quali era disponibile documentazione iconografica. Le specificità morfologiche della DA di questi pazienti sono state valutate esaminando le cartelle ambulatoriali e le fotografie disponibili.

Risultati: L'età mediana dei pazienti è 5 anni (IQR 6,75); di questi, il 55.3% sono pazienti di sesso femminile e il 44.7% di sesso maschile. All'interno della coorte analizzata la distribuzione delle varianti cliniche di DA è la seguente: 13,1% classica, 31,6% lichenoidale, 29% eczematidica pitiriasiforme e 26,3% eczema prurigo. Il 66% dei pazienti ha mostrato una distribuzione delle lesioni tipica per l'età considerata. Il 44% del totale presenta un coinvolgimento delle superfici estensorie, di cui il 48,2% dei pazienti di età superiore ai 2 anni.

	Numero	Percentuale	Rappresentazione della variante nei pazienti di colore in letteratura	Rappresentazione della variante nei pazienti caucasici in letteratura
N° tot	38	100%		
Età mediana (anni)	5	IQR 6,75		
Lattanti (< 2 anni)	9	23.7%		
Tarda infanzia (2-12 anni)	25	65.8%		
Adolescenti (> 12 anni)	4	10.5%		
Femmine/Maschi	21/17	55.3%/44.7%		
Varianti morfologiche per DA				
Lichenoidale o follicolare	12	31.6%	54%	
Eczematidica pitiriasiforme	11	29%	50%	15%
Eczema prurigo	10	26.3%	32%	5%
Classica	5	13.1%		95%
Sedi corporee affette				
Distribuzione delle lesioni tipica l'età		66%		
Superfici flessorie		44%		

Tabella 1. Caratteristiche demografiche dei pazienti che hanno effettuato una visita dermatologica per DA. Varianti morfologiche di DA e sedi interessate all'interno della coorte analizzata.

Conclusione: Le manifestazioni cliniche della DA nei pazienti pediatrici con pelle di colore differiscono significativamente rispetto a quelle osservate nei soggetti di età analoga con pelle bianca. Tuttavia, la dermatologia occidentale si è storicamente concentrata sui tipi di pelle eurocentrici, trascurando le variazioni presenti nelle etnie con tonalità cutanee più scure. Per questo motivo, è fondamentale che pediatri e dermatologi pediatrici riconoscano queste differenze per garantire diagnosi più accurate e un trattamento ottimale. Questo studio mira a colmare una lacuna nella letteratura scientifica, aumentando la consapevolezza nella comunità medica e migliorando la qualità dell'assistenza ai pazienti con pelle di colore.

This work has been supported by the AEQUITAS project funded by the European Union's Horizon Europe Programme (Grant Agreement No. 101070363)

Quando lo SBEA morde solo la cute

C. De Meco, S. Farino, M.R. Pastore, M. Pettoello Mantovani

IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Università degli Studi di Foggia

Bambino di 4 anni giungeva alla nostra osservazione clinica per comparsa, da circa 7 giorni, di diffusa eritrodermia con evoluzione desquamativa, associata a discreto prurito. Non faringodinia. Apiressia. In corso terapia steroidea e antistaminica con scarso beneficio clinico. Intake idrico-calorico conservato. Alvo e diuresi regolari. Familiarità per atopia. Anamnesi personale negativa per allergie.

All'obiettività clinica si riscontrava eritrodermia, ipercheratosi a placche di colorito rosa-salmone con evoluzione desquamativa a carico di regione palpebrale, retroauricolare, peri-orale e palmo-plantare, tronco, ginocchia, pieghe inguinali ed ascellari. Labbra fissurate e desquamate. Faringe iperemico.

Gli esami ematochimici escludevano una flogosi sistemica (PCR e PCT negative). La diagnostica infettivologica evidenziava positività per *Streptococcus pyogenes* al tampone faringeo e sierologia positiva per *Mycoplasma pneumoniae*. Veniva dunque avviata terapia con Claritromicina con lieve attenuazione del quadro cutaneo.

Dopo 2 settimane, il paziente si presentava a controllo con persistenza della dermatite ipercheratosica ad evoluzione desquamativa, in particolar modo a livello palmo-plantare e del cuoio capelluto. Nel sospetto di Pitiriasi Rubra Pilaris, in considerazione della persistenza e gravità delle manifestazioni cutanee e della scarsa risposta all'antibioticoterapia, veniva avviata analisi genetica NGS per la ricerca di mutazioni del gene CARD-14 con esito negativo.

La Pitiriasi Rubra Pilaris è una rara dermatosi infiammatoria, caratterizzata dalla comparsa di papule follicolari ipercheratosiche confluenti in chiazze eritemato-squamose simmetriche, di aspetto psoriasiforme e colorazione rosa-salmone, associate a cheratodermia palmo-plantare rosso-arancio. Le sedi più comunemente coinvolte sono volto e tronco, mentre le mucose sono generalmente risparmiate. È frequente l'associazione con ispessimento ungueale. L'eziopatogenesi è eterogenea e include una forma acquisita, più comune, spesso innescata da una risposta immunitaria aberrante a infezioni virali o batteriche, e una forma familiare, su base genetica, legata a mutazioni autosomiche dominanti del gene CARD14, che codifica per una proteina implicata nella via di segnalazione del NF-κB, fondamentale nei processi infiammatori. Sono descritti cinque sottotipi clinici. In particolare, il tipo III esordisce tipicamente nell'infanzia (età compresa tra 5 e 10 anni), con lesioni iniziali al volto che si estendono progressivamente in senso cranio-caudale, fino ad evolvere in eritrodermia. Questa forma presenta generalmente una buona prognosi, con risoluzione spontanea nella maggior parte dei casi entro un anno. La diagnosi è clinica, basata sull'esclusione di condizioni simili come psoriasi e lichen

spinuloso. Il trattamento prevede inizialmente l'impiego di terapia topica con emollienti, agenti cheratolitici, steroidi e derivati della vitamina D3. Nei casi più estesi o refrattari al trattamento topico, è indicata una terapia sistemica, che può comprendere retinoidi orali (isotretinoina, acitretina), metotrexato, o farmaci biologici, come anti-TNFα (adalimumab), inibitori di IL-17 (secukinumab) e IL-23 (ustekinumab).

Durante il follow-up dermatologico veniva consigliata applicazione topica di metilprednisolone. Nelle settimane successive il paziente presentava un netto miglioramento del quadro clinico, con risoluzione pressoché totale delle manifestazioni cutanee. Era stata valutata la possibilità di avviare terapia off-label con acitretina, non eseguita per remissione del quadro clinico.

Il paziente ha successivamente presentato nuove infezioni del tratto respiratorio superiore, senza alcuna recidiva del quadro cutaneo. È stata quindi ipotizzata una forma "Pitiriasi Rubra Pilaris-like" in virtù dell'assenza di manifestazioni sistemiche, della documentata infezione da *Streptococcus Pyogenes* (probabile trigger della dermatosi) e della negatività dell'analisi genetica.

Questo caso suggerisce che alcune forme PRP-like, presumibilmente indotte da infezioni, possano evolvere favorevolmente senza necessità di un trattamento sistemico a lungo termine e pertanto l'identificazione precoce di trigger infettivi potrebbe evitare l'overtreatment nei pazienti in età pediatrica.

Gestione degli emangiomi infantili in Italia

D. Bonamonte

Da una collaborazione tra SIDeMaST e S.I.Der.P. è nata una survey nazionale sulla gestione pratica degli EI nei principali centri dermatologici italiani. L'idea all'origine era quella di verificare quanto nella pratica vi sia aderenza alle linee guida da un lato, e alle schede tecniche dei farmaci più adoperati, dall'altro.

Attraverso la creazione di un google form per questionari, sono state create e condivise 55 domande di cui 52 a risposta aperta e 3 a risposta multipla.

Al momento della chiusura del form sono pervenuti 54 moduli di risposta, i cui dati sono stati poi analizzati ed organizzati in grafici.

Lo scopo di questa presentazione, quindi, è quello di illustrarvi i dati più salienti tra quelli raccolti con la speranza di poter offrire non soltanto spunti per nuove riflessioni e discussioni, ma anche idee per eventuali progetti futuri.

Emangiomi infantili a comportamento insolito

G. Tronconi

Gli emangiomi infantili (EI) rappresentano le neoplasie vascolari più comuni dell'infanzia, generalmente caratterizzate da un decorso prevedibile e da un'elevata risposta al propranololo. Tuttavia, una minoranza di casi presenta un andamento atipico che richiede un inquadramento clinico e terapeutico personalizzato.

Abbiamo analizzato una serie di pazienti pediatrici affetti da EI con caratteristiche di comportamento insolito, suddivisi in cinque categorie principali:

1. Crescita atipica o recidiva dopo propranololo, spesso associata a forme segmentali, componente profonda o sindrome PHACE. In alcuni casi è stata necessaria l'introduzione di corticosteroidi o sirolimus, con buona risposta ma rischio di rebound alla sospensione.

2. Ulcerazioni precoci o atipiche, talora complicate da infezioni batteriche (es. *Klebsiella pneumoniae*) o retrazioni cicatriziali; la gestione integrata con β -bloccanti, laser dye e medicazioni atraumatiche si è dimostrata efficace nel ridurre dolore e sequele.
3. Localizzazioni profonde o inusuali, come emangiomi intramuscolari o “iceberg hemangioma”, spesso GLUT1-negativi e di difficile diagnosi clinica, richiedenti imaging e conferma istologica.
4. Complicanze sistemiche e sedi critiche, in particolare le localizzazioni “a barba” con rischio di coinvolgimento laringeo o SNC (PHACE), per le quali è essenziale uno screening multidisciplinare precoce.
5. Fattori iatrogeni o trigger di peggioramento, inclusa la riattivazione dopo uso di β_2 -agonisti inalatori, che impone cautela nella prescrizione e un monitoraggio attivo durante le terapie respiratorie.

Questi casi sottolineano la necessità di un approccio dinamico e multidisciplinare agli emangiomi infantili non convenzionali, con monitoraggio a lungo termine e valutazione attenta dei possibili fattori di recidiva o aggravamento iatrogeno.

Sindrome PHACES

S. Berti

La sindrome PHACES è una sindrome caratterizzata dalla associazione di diverse caratteristiche cliniche: emangioma segmentale, alterazioni a carico della fossa cranica posteriore, alterazioni arteriose, cardiache ed oculari ed eventuali anomalie dello sterno. Discuteremo le manifestazioni cliniche, il follow up e la terapia.

Quando l'emangioma inganna: galattosemia transitoria neonatale

*E. Amore**, *A. Diociaiuti***, *L. Monti****, *M. El Hachem***

**UOC Dermatologia, Università La Sapienza, Roma*

***UOC Dermatologia e UdR Genodermatosi, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

**** UOS Imaging digerente e trapianto fegato, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

L'emangioma epatico è il tumore benigno più frequente del fegato in età neonatale. In forme diffuse o multifocali può associarsi a complicanze sistemiche, incluse anomalie metaboliche rare. Tra queste, vi è l'ipergalattosemia secondaria, dovuta a shunt portosistemici intraepatici che bypassano il metabolismo epatico del galattosio. A differenza della galattosemia ereditaria, caratterizzata da deficit enzimatico della GALT, questa condizione è reversibile con la normalizzazione della patologia epatica.

Presentiamo il caso di una neonata a termine, positiva allo screening metabolico per galattosemia, con livelli elevati di galattosio (30 mg/dL) e acidi biliari (73,7 μ mol/L), ma con attività GALT solo lievemente ridotta e senza mutazioni genetiche associate. L'ecografia epatica ha evidenziato emangiomi epatici multifocali e persistenza del dotto venoso di Aranzio con shunt portovenoso. La paziente è stata trattata con formula priva di lattosio e galattosio (Galactomin 19) e propranololo, con monitoraggio clinico e laboratoristico. Nei mesi successivi si è osservata regressione graduale delle lesioni cutanee ed epatiche, chiusura dello shunt e normalizzazione dei livelli di galattosio e acidi biliari. A 16 mesi ha ripreso una dieta libera, senza ricomparsa dell'ipergalattosemia. A 6 anni la paziente è in buone condizioni, in dieta libera e senza necessità di ulteriori trattamenti.

Una revisione della letteratura ha identificato pochi casi analoghi, sottolineando la rarità ma anche l'importanza diagnostica e terapeutica della condizione. Il caso evidenzia come l'ipergalattosemia in epoca neonatale non sia sempre indice di malattia genetica, ma possa rappresentare un disordine metabolico transitorio. Il trattamento precoce con propranololo si è dimostrato efficace anche nel ripristino della funzione metabolica epatica, rafforzando il ruolo di un approccio integrato nella gestione di queste forme rare.

Associazione tra sindrome PHACE e neurofibromatosi di tipo 1: caso clinico e discussione sui meccanismi patogenetici condivisi

*M. Donis**, *M. Cutrone***, *C. Morando**, *M. Donà****, *M. Bellettato*****

** U.O.C. Pediatria, Ospedale San Bortolo, Vicenza, Italia*

*** Centro di Medicina, Venezia, Italia*

**** U.O.C. Pediatria, Ospedale di Arzignano (VI), Italia*

***** Direttore U.O.C. Pediatria, Ospedale San Bortolo, Vicenza, Italia*

Introduzione: La neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) e la sindrome di PHACE sono due distinti disordini neurocutanei caratterizzati da iperproliferazione e coinvolgimento vascolare, neurologico e cutaneo. La NF1 è una rasopatia monogenica dovuta a mutazioni germinali del gene NF1, mentre la sindrome di PHACE è considerata sporadica e con eziopatogenesi ancora non completamente chiarita, anche se ipotesi recenti suggeriscono un ruolo di mutazioni post-zigotiche e alterazioni delle vie RAS/MAPK e PI3K/AKT.

Caso clinico: Descriviamo il caso di una neonata con emangioma segmentario del volto e del cuoio capelluto sinistro, associato a malformazioni delle arterie cerebrali e vertebrali e ad anomalie oculari, compatibili con la diagnosi di PHACE. Contestualmente la paziente presentava numerose chiazze caffè-latte. L'analisi molecolare mediante next generation sequencing ha identificato una variante patogenetica eterozigote de novo del gene NF1, confermando la diagnosi di neurofibromatosi di tipo 1.

Discussione: La coesistenza di PHACE e NF1 nello stesso paziente solleva interrogativi su possibili meccanismi molecolari condivisi. Studi genomici recenti hanno evidenziato in pazienti con PHACE varianti de novo e mutazioni in mosaico in geni coinvolti nella vasculogenesi e nello sviluppo neurocognitivo, convergenti su pathway intracellulari come RAS/MAPK e PI3K/AKT. Tali pathway rivestono un ruolo cruciale nella migrazione endoteliale, nella differenziazione della cresta neurale e nella specificazione arteriosa durante l'embriogenesi, e la loro alterazione potrebbe spiegare le anomalie vascolari, i sintomi cutanei e il ritardo dello sviluppo osservati in entrambe le sindromi. Inoltre, il concetto di sindromi neurocutanee a mosaico aiuta a interpretare fenotipi segmentari e sovrapposti. Il nostro caso supporta l'ipotesi di una vulnerabilità embriologica comune dei derivati mesodermici e della cresta neurale, con mutazioni somatiche precoci che interferiscono con lo sviluppo vascolare e neurologico.

Conclusioni: Questo caso, il primo descritto in letteratura di associazione tra Sindrome PHACE e NF1, evidenzia l'importanza di un approfondimento genetico anche nelle condizioni considerate sporadiche, e la necessità di raccogliere ulteriori osservazioni per perfezionare la classificazione, la prognosi e la gestione delle sindromi neurocutanee.



Sindrome CLOVES - sfide cliniche e terapeutiche in età adolescenziale

C. Frattini

Caso clinico di una bambina di 9 anni, di origini marocchine, con diagnosi tardiva di sindrome CLOVES (Congenital Lipomatous Overgrowth Vascular malformations Epidermal nevi Spinal/Skeleton anomalies).

La paziente è stata sottoposta a diversi interventi chirurgici nel suo paese natale.

Il quadro clinico risulta estremamente complesso vista la costellazione di manifestazioni cliniche presenti: eterometria degli arti inferiori con macrodattilia del I raggio del piede sinistro associata a deformità dell'avampiede, scoliosi rachidea, cospicua formazione lipomatosa del fianco sinistro ed estesa malformazione vascolare e linfatica (lymphangioma circumscriptum) del fianco destro.

Sono state eseguite molteplici indagini di approfondimento quali esami ematici specifici (profilo coagulopatie); RM total-body; RX rachide, arti inferiori e piedi sotto carico; ecografia cutanea e addominale completa; visita presso ambulatorio coagulopatie, infine visita dermatologica e dermatogenetica (con biopsia della cute per analisi neurogenetica).

L'indagine genetica risulta ancora in corso (richiesta valutazione di mosaicismo del gene PIK3CA).

Nuove terapie farmacologiche nelle sindromi vascolari complesse rare. Un caso di sindrome di CLOVES trattato con Alpelisib in epoca neonatale

N.A. Monzani, R. Cavalli

SSD Dermatologia Pediatrica, IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Scopo della presentazione sarebbe quello di illustrare le difficoltà diagnostiche e di gestione iniziale durante il ricovero in terapia intensiva neonatale del caso di una bambina ad oggi (al meglio delle conoscenze degli scriventi) più piccola descritta in sindrome di CLOVES; nonché il fallimento terapeutico con sirolimus e la risposta brillante alla terapia con alpelisib con la valutazione degli esiti ad un anno di trattamento.

Di seguito brevemente una anticipazione del caso clinico ed alcune foto cliniche e radiologiche.

Anamnesi: Neonata con massa toracica voluminosa nato a 37+2 settimane EG da TC elettivo tramite EXIT.

Riscontro all'ecografia a 15+3 settimane EG di sospetto malformazione linfatica cistica toracica (dimensioni 27x23x14mm). La paziente è stata intubata a 2' dall'estrazione.

Veniva trasportata nella terapia intensiva neonatale della nostra struttura per la prosecuzione delle cure.

Decorso clinico: Dopo l'estrazione completa, alla nascita, si rendevano visibili a livello di parete toracica antero-laterale destra la presenza di voluminosa massa nota di diametro 12x9 cm di consistenza molle-elastica ed in parti di consistenza incrementata, cute sovrastante non alterata, e di localizzazioni secondarie in sede retrotoracica destra 1x1 cm ed a livello del I dito della mano destra. Per la caratterizzazione della lesione in terza giornata di vita veniva eseguita RMN toracica. L'esame confermava la presenza di una voluminosa massa a localizzazione toracica antero laterale destra con dimensioni complessive di circa 94x60x85mm.

Quadro Clinico alla nascita



Inoltre, evidenziate ectasia del tronco brachiocefalico, della vena giugulare interna e della vena ascellare a destra, regolarmente pervie, in particolare. Mediastino latero-deviato verso sinistra. In data 08/07, in collaborazione con i colleghi della radiologia interventistica, eseguito prelievo biotico ecoguidato per esame genetico (pannello geni iperaccrescimento) ed analisi istologica. Quest'ultima risultava suggestiva in prima ipotesi per teratoma. Colturale del liquido aspirato dalle cisti: negativo.

Biopsia:

- esame istologico della neoformazione in sede paratoracica: frustoli di tessuto fibroso riccamente vascolarizzato parzialmente rivestiti da epitelio squamoso cheratinizzante. Reperto morfologico suggestivo in prima ipotesi per teratoma.
- esame istologico su campioni di tessuto prelevati in sede di biopsia a livello della lesione toracica: Reperto morfologico e immunofenotipico compatibile con linfangioma cistico (sec. WHO 2022).
- esame istologico eseguito presso Istituto dei tumori (stesso campione di materiale): tessuto fibroadiposo con proliferazione vascolare senza segni di malignità costituita da vasi di vario calibro in parte con differenziazione linfatica, con focalmente parete con tonacamuscolare irregolare. Il quadro è coerente con anomalia linfatica.
- esame genetico su campione biotico inviato: Il campione presenta la variante patogenetica PIK3CA

In relazione al quadro clinico si avviava in attesa degli accertamenti terapia orale con sirolimus e si eseguiva scleroterapia locale per migliorare l'apporto volumetrico cistico.



Dal punto di vista clinico accrescimento staturale ponderale nella norma, terapia con sirolimus tollerata anche se poco efficace nel ridurre volumetricamente la lesione. Gli esami genetici confermavano una mutazione a carico del gene PIK3CA tipica per sindromi con iperaccrescimento (PROS). Alla luce dei dati attuali (genetici, clinici, immunoistochimici) e dell'andamento clinico si confermava una diagnosi di CLOVES.

Vista la scarsa risposta terapeutica a due mesi di vita si passava a terapia con Alpelisib 25 mg/die tramite uso compassionevole in accordo con il comitato etico di riferimento.



Quadro Clinico dopo 7 mesi di terapia: Ottima risposta clinica, semplice monitoraggio degli esami ematochimici, nessun effetto collaterale, nessuna necessità di incremento di dosaggio secondo peso, consolidamento della risposta ottenuta e ulteriore miglioramento nel tempo.

Rispetto al quadro clinico estremamente complesso il passaggio alla terapia con alpelisib si è dimostrata efficace, sicura e ben tollerata.

Ad oggi il caso esposto rappresenta uno dei soggetti più piccoli mai trattati con una risposta clinica mantenuta nel tempo ed una netta inversione del quadro di peggioramento previsto.

Punti aperti:

- Correzione chirurgica plastica
- Valutazione delle anomalie venose, adipose (lipomatose), linfatiche residuali
- Prosecuzione terapeutica (per quanto tempo? Adeguamento della dose?)

Lipomatosi polmonare in paziente con sindrome CLOVES: un coinvolgimento viscerale inusuale

M. Tolone*, A. Diociaiuti*, G. Paolantonio**, P.S. Buonuomo***, C. Gandolfo****, M. Zama*****, M. El Hachem*

* *Dermatology Unit, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome, Italy*

** *Interventional Radiology Unit, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Piazza S. Onofrio 4, 00165, Rome, Italy*

*** *Rare Diseases and Clinical Genetics Unit, University Department of Paediatrics, Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italy*

**** *Neuroradiology Unit, Department of Imaging, IRCCS Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italy*

***** *Craniofacial Centre-Plastic and Maxillofacial Surgery Unit, IRCCS Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italy.*

La sindrome CLOVES (Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi, Skeletal anomalies) è una malattia da iperaccrescimento appartenente al PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS), causata da mutazioni somatiche attivanti del gene PIK3CA. (Stillo F et al. Guidelines for Vascular Anomalies SISAV. Int Angiol. 2022 Apr) Il quadro clinico è eterogeneo e comprende lipomatosi sottocutanea, malformazioni vascolari complesse, asimmetrie e malformazioni scheletriche. Le manifestazioni toraciche note includono flebectasie centrali, malformazioni linfatiche cistiche ed un aumentato rischio di embolia polmonare; non sono tuttavia ad oggi riportati lipomatosi parenchimale polmonare. (Martinez-Lopez A. et al. – “CLOVES syndrome: review of a PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS)”, Clinical Genetics, 2017).

Descriviamo il caso di un paziente con sindrome CLOVES diagnosticata alla nascita, secondogenito da genitori sani non consanguinei, con interessamento dell'arto superiore destro (ipertrofia, esadattilia completa, dismorfismo di II, IV e V metacarpo), malformazione vascolare toraco-addominale con voluminoso shunt venoso originato dalla succlavia destra e malformazione linfatica addominale. Il paziente è stato sottoposto a terapia con sirolimus off-label dal 2016 ad oggi, con buona risposta sul linfangioma addominale e stabilità clinica generale.

Nel corso della prima valutazione, la RM toracica ad alta risoluzione eseguita all'età di 7 mesi ha documentato la presenza di numerosi noduli nel parenchima polmonare bilateralmente, più numerosi a destra, di dimensioni variabili (3–16 mm), a distribuzione prevalentemente subpleurica. Le lesioni mostravano ipersegnale in T1 con soppressione completa in fat-sat, suggestivo per tessuto adiposo. L'aspetto era compatibile con lipomatosi polmonare, in assenza di segni di coinvolgimento respiratorio clinico e/o funzionale. I noduli sono rimasti stabili nel tempo, come risulta all'ultimo controllo eseguito all'età di 9 anni.

A nostra conoscenza, il coinvolgimento polmonare lipomatoso nei pazienti con sindrome CLOVES non è mai stato riportato in letteratura. Questo reperto configura una espansione del fenotipo della malattia. Finora, l'unico coinvolgimento polmonare riportato riguarda complicanze tromboemboliche legate a flebectasie toraciche (Alomari et al., *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2010; Reis et al., *J Vasc Surg Venous Lymphat Disord*, 2018).

Nel nostro caso, la risonanza magnetica ha giocato un ruolo determinante nel caratterizzare la natura adiposa delle lesioni. Questo dato potrebbe sottolineare l'importanza di esplorare i distretti viscerali nei

pazienti con CLOVES quando il bambino diventa collaborante in modo da non dover ricorrere alla sedazione.

Una strana dermatosi congenita lineare

F. Rogari, M. Brena, G. Tadini, R. Cavalli

SSD Dermatologia Pediatrica, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Un bambino di 2 anni si è presentato presso la nostra struttura per una lesione segmentale lineare a carico dell'arto inferiore destro, presente dalla nascita: la lesione si presentava in placca eritematosa, atrofica, alla faccia mediale della gamba destra e porzione mediale del ginocchio omolaterale, con progressiva estensione con la crescita. L'anamnesi neonatale e perinatale erano mute eccetto per ittero neonatale trattato con fototerapia. In APR: soffio cardiaco (piccolo DIV + FOP, risolti) e una pielectasia renale.

Il paziente aveva eseguito presso un altro centro biopsia cutanea per esame istologico, con successiva diagnosi di atrofia lineare congenita di Moulin.

All'esame obiettivo si apprezzavano lesioni eritematose, atrofiche, a disposizione lineare localizzate alla faccia mediana dell'arto inferiore destro con estensione sino alla regione poplitea e piccoli analoghi foci alla faccia laterale dell'arto inferiore destro, fianco destro, emitorace omolaterale e arto superiore destro. La crescita era armonica, al pari dello sviluppo psicomotorio.

Al fine di una corretta diagnosi, nel sospetto di una condizione genetica, è stata eseguita una nuova biopsia cutanea per esame istologico e prelievo venoso per pannello molecolare mosaicismi.

L'esame istologico risultava coerente con il sospetto clinico di ipoplasia dermica focale, mentre l'analisi genetica mostrava una variante in esone 9 del gene *PORCN* c.845+1G>A con VAF del 60% nella cute e nel 7% nel sangue. In LOVD è descritta una variante che colpisce la stessa posizione nucleotidica: c.845+1G>C classificata come patogenetica.

A completamento sono stati effettuati ecocardiografia, ecografia addome completo e RX arti inferiori che hanno mostrato unicamente una pielectasia renale sinistra e minimo slivellamento 9mm in lunghezza tra i due arti.

L'analisi NGS ad alta profondità ha permesso di caratterizzare una nuova variante nel gene *PORCN*, probabilmente patogenetica, a mosaico postzigotica, permettendo di porre diagnosi di Ipoplasia Dermica Focale a mosaico in un paziente maschio con sola localizzazione cutanea.

Leishmaniosi cutanea complicata: due casi resistenti alle terapie convenzionali trattati con Miltefosina

F. Toiari, C. Filippeschi**, G. Tronconi**, T. Oranges**, V.A. Colantuono**

** Section of Dermatology, Department of Health Sciences, University of Florence, Florence, Italy*

*** Section of Dermatology, Department of Health Sciences, Meyer University Hospital IRCCS, Florence, Italy*

La leishmaniosi cutanea è un'infezione provocata dai protozoi del genere *Leishmania* e trasmessa principalmente attraverso la puntura di insetti vettori appartenenti ai generi *Phlebotomus* o *Lutzomia*. In Toscana, Italia, la malattia presenta un'incidenza crescente, particolarmente rilevante nella popolazione pediatrica, con una diffusione prevalente della specie *Leishmania infantum*. I trattamenti convenzionali prevedono solitamente approcci locali come unguenti a base di paromomicina, crioterapia e infiltrazioni con derivati dell'antimonio o amfotericina B liposomiale, riservando le terapie sistemiche ai casi più complessi o refrattari.

Presentiamo due casi pediatrici particolarmente interessanti per la loro resistenza alle terapie standard e la successiva risposta alla miltefosina sistemica, un farmaco normalmente impiegato come trattamento off-label in età pediatrica. Nel primo caso, un bambino di 5 anni ha presentato un nodulo ulcerato persistente sulla guancia sinistra, risultato positivo a *L. infantum* tramite PCR. Dopo il fallimento iniziale delle terapie topiche con paromomicina al 15% e imiquimod al 5%, e la successiva recidiva post-infiltrazione locale di amfotericina B liposomiale, è stata impostata una terapia sistemica con miltefosina (50 mg/die), somministrata in due cicli consecutivi da 28 giorni ciascuno, con completa remissione clinica dopo circa 61 giorni e nessun effetto collaterale rilevante.

Nel secondo caso, una bambina di 6 anni si è presentata con una lesione granulomatosa refrattaria sulla punta del naso, anch'essa diagnosticata come leishmaniosi cutanea da *L. infantum*. Nonostante ripetuti tentativi terapeutici, inclusi paromomicina topica, crioterapia e amfotericina B sistemica endovenosa, la lesione è rimasta attiva. La terapia con miltefosina (50 mg/die) è stata dunque avviata, proseguita per 44 giorni, conducendo a una completa risoluzione clinica entro pochi mesi dalla fine del trattamento, sempre in assenza di eventi avversi significativi.

La miltefosina, originariamente sviluppata come antineoplastico, agisce interferendo con la membrana cellulare del parassita, causandone la morte. Sebbene il suo utilizzo nei pazienti pediatrici sia limitato a pochi casi riportati in letteratura, i risultati osservati in questi due pazienti supportano fortemente l'efficacia e la sicurezza di questa opzione terapeutica in situazioni complesse e resistenti alle terapie convenzionali. Ulteriori studi clinici sono tuttavia necessari per confermare tali evidenze e definire chiaramente i protocolli ottimali per l'impiego pediatrico della miltefosina.

Istiocitosi a cellule di Langerhans

S. Cambiaghi

UO di Dermatologia Pediatrica Ospedale Maggiore - Policlinico di Milano

Le istiocitosi sono un gruppo clinicamente eterogeneo di patologie cutanee e sistemiche caratterizzate dall'accumulo e dalla proliferazione di istiociti, termine che raggruppa cellule mononucleate appartenenti al gruppo dei monociti/macrofagi, cellule di Langerhans e cellule dendritiche dermiche e interstiziali.

In questo gruppo di patologie, l'istiocitosi a cellule di Langerhans è caratterizzata dalla proliferazione e dall'infiltrazione tessutale di cellule istiocitarie con caratteristiche sovrapponibili a quelle delle cellule dendritiche normalmente presenti nell'epidermide. Il comportamento biologico e la severità di questa istiocitosi, definita come una "neoplasia mieloide infiammatoria", sono altamente variabili, con forme sia acute che croniche, localizzate o disseminate, autoregressive o letali.

La modalità di presentazione dell'istiocitosi a cellule di Langerhans è infatti molto eterogenea: si va da una singola lesione d'organo, cutanea o extra-cutanea, ad una malattia multisistemica caratterizzata dalla rapida progressione e dal possibile exitus. Oltre alla possibile presenza di sintomi generali aspecifici quali febbre, perdita di peso e astenia, l'espressione clinica dell'istiocitosi dipende largamente da quali sono gli organi coinvolti dal processo infiltrativo.

Nelle forme a interessamento cutaneo le manifestazioni cliniche spesso permettono il sospetto diagnostico, sospetto che deve però essere accertato dall'esame istologico che resta il fondamento della diagnosi.

Dermatoscopia delle lesioni atipiche

V. Piccolo

L'applicazione della dermoscopia alla dermatologia pediatrica è un settore in crescente sviluppo. Per anni, gli interessi si sono quasi esclusivamente concentrati sulla diagnostica non invasiva del nevo di Spitz e delle lesioni melanocitarie in genere, che rappresentano indubbiamente l'ambito di interesse principale per il dermatoscopista nei bambini. Nel corso del tempo, l'utilizzo della dermoscopia in età pediatrica si è diffuso sempre di più anche nella diagnostica dei tumori non melanocitari, consentendo di distinguere e riconoscere anche tumori più rari del bambino.

L'obiettivo della presentazione è quello di mostrare i quadri dermoscopici più emblematici dei tumori "atipici" dell'età pediatrica che, seppur rari, rappresentano comunque un problema rilevante nella pratica clinica.

Terapia fotodinamica nel trattamento di paronichia indotta da Selumetinib in paziente con neurofibromatosi

F. Ambrogio, D. Bonamonte

Sezione di Dermatologia e Venereologia, Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Ionica, Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", 70124 Bari, Italia.

Il Selumetinib è un inibitore selettivo orale di MEK1/2, approvato per il trattamento di pazienti pediatrici con neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) e neurofibromi plessiformi sintomatici e inoperabili. Il farmaco è associato a numerosi effetti avversi cutanei, tra cui paronichia e granulomi piogenici periungueali, che possono compromettere significativamente la qualità di vita dei pazienti. Il meccanismo patogenetico sembra correlato all'inibizione della proliferazione dei cheratinociti e all'assottigliamento dell'epidermide periungueale, che favoriscono traumi, infiammazione e formazione di tessuto di granulazione. Presentiamo il primo caso noto di un paziente con NF1 in terapia con Selumetinib che ha sviluppato granulomi piogenici periungueali, trattati con successo mediante una singola seduta di terapia fotodinamica (PDT). Questo risultato si distingue da quanto riportato per lesioni simili indotte da altri farmaci, come gli inibitori di EGFR, che generalmente richiedono più sedute di PDT per ottenere una remissione completa. La rapida risposta terapeutica osservata nel nostro caso potrebbe essere spiegata da recenti evidenze secondo cui l'inibizione sistemica di MEK potenzia l'efficacia della PDT con acido 5-aminolevulinico (ALA).¹ Il trattamento è stato ben tollerato, ha portato a una rapida risoluzione clinica e ha evitato l'interruzione della terapia oncologica o l'impiego di trattamenti invasivi. La PDT si conferma un'opzione terapeutica promettente per le complicanze ungueali da Selumetinib, meritevole di ulteriori studi su coorti più ampie per la definizione di protocolli standardizzati.

¹ Chelakkot VS, Som J, Yoshioka E, Rice CP, Rutihinda SG, Hirasawa K. Systemic MEK inhibition enhances the efficacy of 5-aminolevulinic acid-photodynamic therapy. *Br J Cancer*. 2019 Oct;121(9):758-767. doi: 10.1038/s41416-019-0586-3. Epub 2019 Sep 25. PMID: 31551581; PMCID: PMC6889170.

Micosi fungoide follicolotropa in età pediatrica: l'importanza della diagnosi precoce di una grande imitatrice

C. Frattini

Caso clinico di una ragazza di 16 anni, di razza caucasica, con iniziale comparsa di macule eritemato-brunastre e finemente desquamanti in prima istanza compatibili per età e sede con dermatite atopica. Una volta iniziate terapie sistemiche tra cui Dupilumab, si assiste ad un progressivo e costante peggioramento del quadro clinico fino alla comparsa di lesioni estese alla maggior parte dell'ambito cutaneo unitamente a placche eritematose pruriginose.

Sospettata la diagnosi di proliferazione neoplastica è stata eseguita una biopsia che ha mostrato reperti istologici compatibili con micosi fungoide trasformata, quindi iniziata terapia con Brentuximab Vedotin. In seguito a recidiva cutanea si imposta regime di trattamento per linfoma anaplastico a grandi cellule (ALCL) con scarso beneficio. Dopo un ulteriore fallimento terapeutico si esegue immunofenotipizzazione con riscontro >8% di CS circolanti per cui è stato introdotto Mogamolizumab. La paziente ha sviluppato un MAR (Mogamolizumab associated rash) in assenza di miglioramento. È stata quindi tentata chemioterapia con Gemcitabina ev per valutarne la risposta in modo tale da candidare la paziente, in caso di successo, al trapianto allogenico di midollo osseo.

Dermatosi bollosa neonatale: è sempre una epidermolisi bollosa?

C. Carnevale, A. Diociaiuti, E. Amore, A. Di Pede, M. El Hachem

Ospedale Pediatrico bambino Gesù, IRCSS, Roma

Le mastocitosi sono un gruppo eterogeneo di patologie caratterizzate dalla proliferazione ed accumulo di mastociti in diversi tessuti (cute, ossa, fegato, milza, tratto gastrointestinale e stazioni linfonodali). Le mastocitosi cutanee sono classificate in 3 differenti sottotipi: la mastocitosi cutanea diffusa, l'orticaria pigmentosa ed il mastocitoma solitario. La mastocitosi cutanea diffusa è la forma più severa e solitamente si manifesta in età pediatrica. L'esordio neonatale della mastocitosi cutanea diffusa è estremamente raro e di solito non si associa alla nascita a segni di coinvolgimento sistemico ma ad un elevato rischio di anafilassi. Mutazioni del gene Kit sono talvolta riscontrate nei pazienti affetti da mastocitosi neonatale cutanea diffusa.

Le manifestazioni cutanee, la gravità della patologia, il percorso diagnostico e l'approccio terapeutico appaiono molto variabili. L'eritrodermia, la pachidermia, le lesioni bollose multiple, il dermografismo e il segno di Darier positivo sono spesso l'espressione della mastocitosi cutanea diffusa nel neonato. La diagnosi differenziale con le patologie bollose neonatali è quindi fondamentale.

Presentiamo il caso di una neonata giunta presso la nostra TIN nel sospetto di epidermolisi bollosa. La paziente presentava estese lesioni bollose a contenuto sieroso, erosioni e significativa imbibizione della cute soprattutto in corrispondenza di gomiti e ginocchia.

Veniva quindi effettuato esame citologico del contenuto delle bolle, esame biotico lesionale e perilesionale per studio istologico, immunofluorescenza ed ultrastruttura.

Si poneva quindi diagnosi di mastocitosi cutanea diffusa neonatale pertanto la bambina veniva sottoposta ad esami laboratoristici comprensivi di dosaggio delle triptasi sieriche, valutazione allergologica ed ematologica.

Il piano di cura concordato con i colleghi allergologi prevedeva inizialmente utilizzo di antistaminici antiH1 e medicazioni avanzate.

Nel corso dei controlli, a causa di riacutizzazioni recidivanti, il piano di cura veniva modificato introducendo anche antistaminici anti H2, sodio cromoglicato ed indicazioni ad una dieta povera di cibi ricchi di istamina o istaminoliberatori.

Si segnala questo caso per la rarità della patologia, per l'importanza della diagnosi differenziale delle dermatosi bollose neonatali al fine di programmare una adeguata presa in carico multidisciplinare del paziente in relazione alla gravità delle manifestazioni cutanee, per le possibili complicanze e per il rischio di sviluppare la forma sistemica.

Bibliografia:

Rydz A. Diffuse Cutaneous Mastocytosis: A Current Understanding of a Rare Disease. *Int J Mol Sci.* 2024;25:1401
Wang H.J. A New Germline Mutation in KIT Associated with Diffuse Cutaneous Mastocytosis in a Chinese Family. *Clin. Exp. Dermatol.* 2014, 39, 146–149
Olteanu EG. A Comprehensive Review and Case Study on Severe Neonatal Diffuse Cutaneous Mastocytosis. *Genes (Basel).* 2023;14:2021.

Nevo melanocitario congenito gigante: una rara associazione

D. D'Urso, M. El Hachem*, A. Diociaiuti, S. Rossi**, G. Zambruno**

** UOC Dermatologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

*** UOC Anatomia Patologica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma*

I nevi melanocitari congeniti (CMN) sono lesioni pigmentate melanocitarie presenti alla nascita o entro le prime settimane di vita, dovute a proliferazioni di melanociti derivanti dalla cresta neurale. Hanno una prevalenza stimata nell'1–3% dei neonati. La classificazione si basa sulla dimensione prevista in età adulta: piccoli (<1,5 cm), medi (1,5–20 cm) e grandi o giganti (>20 cm, con proiezione >40 cm). I nevi melanocitari congeniti giganti (NMCG), rari (1: 20.000 nati), sono causati da varianti somatiche post-zigotiche, frequentemente nel gene NRAS (codone 61), e possono associarsi a melanosi neurocutanea e, più raramente, a complicanze neoplastiche.

Riportiamo il caso di un lattante di 4 mesi con NMCG localizzato in regione gluteo-sacrale (“a mutandina”) e nevi satelliti. La risonanza encefalo-midollare risultava negativa per melanosi neurocutanea. È stato avviato un programma di escissioni seriate. All'esame istologico della prima exeresi è stata riscontrata una lesione nodulare ipodermica di 0,9 cm, polilobata, scarsamente delimitata, costituita da cellule con nuclei ipercromatici, frequenti mitosi e assente espressione di MART1. L'immunoistochimica ha evidenziato espressione focale di desmina e miogenina e perdita di H3K27me3 in >80% delle cellule tumorali, confermando la diagnosi di rhabdomyosarcoma embrionale (ERMS). L'analisi molecolare ha rilevato la mutazione NRAS somatica c.181C>A.

La stadiazione ha mostrato massivo coinvolgimento linfonodale inguinale sinistro. Il paziente è stato trattato secondo protocolli RMS pediatrici e risulta in remissione completa a 48 mesi dalla diagnosi, in regolare follow-up dermatologico e oncologico.

Ad oggi sono descritti in letteratura solo 15 casi di RMS insorti in NMCG, quasi tutti ERMS diagnosticati in età infantile. Il nostro caso, uno dei pochi con caratterizzazione molecolare completa, conferma il potenziale di trasformazione mesenchimale delle cellule del NMCG, oltre al ben noto rischio di melanoma.

Questo caso rafforza la necessità di un attento follow-up clinico e istologico nei pazienti con NMCG, anche in assenza di modificazioni macroscopiche. L'esame istologico e l'immunoistochimica restano fondamentali per la diagnosi precoce e per guidare una gestione multidisciplinare tempestiva.

Bibliografia:

1. Pitjadi TM, Wade R, Grayson W. Rhabdomyosarcoma arising in a giant congenital melanocytic naevus: Case report and literature review. *Dermatopathology (Basel)*. 2019;6:91–98.
2. Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N, et al. Melanoma in congenital melanocytic naevi: New findings from a 33-year prospective cohort study. *Br J Dermatol*. 2017;176:1131–1143.
3. Baltres A, et al. Malignant melanoma with areas of rhabdomyosarcomatous differentiation arising in a giant congenital nevus with RAF1 gene fusion. *Pigment Cell Melanoma Res*. 2019;32:708–713.