

# Mai sottovalutare un calo ponderale in pochi mesi...

Brunetto Boscherini\*, Maria Teresa Fonte\*\*

\*Già Ordinario di Pediatria, Università di Roma Tor Vergata

\*\*Pediatria di famiglia RM 5

Paolo, 4 anni e 6 mesi, viene portato dal pediatra per una visita di controllo.

Anamnesi familiare: negativa per malattie importanti.

Anamnesi personale: secondogenito, peso alla nascita 3,5 kg.

Dall'inserimento all'asilo il bambino ha iniziato a presentare alcuni episodi (2-3/anno) di "respiro sibilante" (wheezing), associato a infezioni virali delle prime vie aeree, trattati con cortisonico e salbutamolo per via aerosolica; l'ultimo episodio, di breve durata, risale a circa 3 mesi prima. All'esame clinico le condizioni generali e di nutrizione sono discrete, per il resto l'esame obiettivo è negativo; tuttavia il pediatra osserva che durante gli ultimi 12 mesi la statura è regolarmente aumentata (6 cm) ma il peso, rispetto all'ultimo controllo di 6 mesi prima, è diminuito di circa 1 kg. La madre riferisce che nelle ultime settimane l'appetito è ridotto e che il bambino appare un po' "svogliato", anche se non ha più presentato episodi febbrili, vomito o diarrea.

Il pediatra richiede alcuni esami per indagare le cause del decremento ponderale: emocromo, anticorpi anti-tTG, IgA totali, TSH reflex, creatinina, ferritina.

Dopo 3 giorni, in serata, la madre telefona al pediatra perché vede Paolo ancora più "moschetto" del solito e, dall'ora di pranzo, le sembra che il respiro sia più frequente del solito e "con forti oscillazioni". Il bambino non ha febbre e non ha assunto medicinali. Il pediatra ritiene si tratti di un altro episodio di "wheezing" e prescrive cortisonico e salbutamolo per via aerosolica, ma la madre replica che il bambino rifiuta di fare l'aerosol e il medico allora consiglia, nel caso la situazione respiratoria dovesse peggiorare durante la notte, di somministrargli per os 1 mg di betametasona. Si accorda quindi con la madre per visitarlo il mattino successivo.

Le condizioni di Paolo durante la notte peggiorano, dopo l'assunzione del desametasone il respiro diventa più irregolare, il piccolo appare soporoso e pertanto la madre decide di portarlo al Pronto Soccorso dove, per la presenza di iperglicemia, acidosi metabolica e chetonuria, viene formulata diagnosi di **chetoacidosi diabetica (DKA)**.

## Perdita di peso nel corso di pochi mesi: come procedere?

Le cause di un calo ponderale in pochi mesi possono essere molte, di natura psicologica, nutrizionale, oppure per malattie del sangue, ipertiroidismo, tumori o altre patologie, spesso con manifestazioni cliniche modeste o assenti al comune esame obiettivo (per esempio celiachia e tubercolosi). Una causa rara è l'iposurrenalismo cronico che si manifesta con astenia, disidratazione e successivamente iperpigmentazione di cute e mucose. Un'altra possibile causa rara è il diabete mellito tipo 1 (T1DM), che può presentarsi all'esordio come chetoacidosi, se i sintomi principali (**polidipsia, poliuria e perdita di peso**) non sono stati correttamente rilevati nelle settimane precedenti.

Un'anamnesi mirata verso l'accertamento di altri sintomi associati al decremento ponderale può orientare verso la richiesta di esami appropriati per un corretto inquadramento diagnostico (**Tabella 1**).

## Ritorniamo al nostro bambino

Durante la visita, il pediatra ha giustamente rilevato un decremento ponderale negli ultimi sei mesi, ma non ha preso in considerazione l'ipotesi diagnostica di un diabete mellito tipo 1 (T1DM) all'esordio. Infatti non ha chiesto alla madre se il bambino si risvegliava durante la notte per bere e/o per urinare, o se presentava enuresi notturna; inoltre, durante l'esame obiettivo, non ha esplorato lo stato di

idratazione; infine tra gli esami richiesti non figurano la glicemia e l'esame delle urine, per l'eventuale presenza di glicosuria.

Nella telefonata serale, dopo tre giorni dalla visita in ambulatorio, la madre aveva definito l'alterazione del respiro "con forti oscillazioni", dato che rendeva dubbia la condizione di "respiro sibilante" in cui domina la polipnea. Infine, il consiglio telefonico di somministrare eventualmente il betametasona ha sicuramente peggiorato la sintomatologia e contribuito all'insorgenza della DKA.

## Di cosa si tratta?

La DKA è ancora oggi una modalità di esordio del T1DM (**Tabella 2**). La rapidità con cui la sintomatologia del diabete progredisce ed evolve verso un quadro di chetoacidosi può essere molto variabile da un soggetto a un altro e, di conseguenza, anche il quadro clinico iniziale può presentare diversi livelli di gravità, ma l'evoluzione della DKA è strettamente condizionata dalla tempestività della diagnosi e dall'adeguatezza del trattamento.

Uno studio retrospettivo della SIEDP [2] ha segnalato che, all'esordio, il 38,5% dei casi di diabete in età pediatrica è stato ricoverato per chetoacidosi e il 10,3% presentava una forma grave. La frequenza sale al 72% se si prendono in considerazione i bambini di età prescolare, nei quali la forma grave interessa il 16,7% (**Tabella 3**). La DKA, più di rado, può manifestarsi anche in bambini già diagnosticati, per cattivo controllo metabolico, da scar-

**TABELLA 1.** Esami essenziali per la diagnosi delle condizioni associate a calo ponderale

| ESAMI                                   | SOSPETTO CLINICO |
|---|------------------|
| Glicemia                                | T1DM             |
| Anticorpi anti-tTG, IGA                 | Celiachia        |
| TSH reflex                              | Ipertiroidismo   |
| Indici di flogosi, calprotectina fecale | MICI             |
| Na, K                                   | Iposurrenalismo  |
| Mantoux                                 | Tbc              |

**TABELLA 2.** Criteri diagnostici della DKA (ISPAD, 2014)

|  |
|--|
| Iperglicemia > 200 mg/dl (> 11 mmol/l)                                   |
| Acidosi metabolica: pH venoso < 7,3, bicarbonati plasmatici < 15 mmol/l) |
| Chetonemia > 2 mmol/l e/o chetonuria                                     |

| TABELLA 3. Chetoacidosi – grado di severità |                                    |
|---|------------------------------------|
| Moderata                                    | pH < 7,3 e bicarbonati < 15 mmol/l |
| Media                                       | pH < 7,2 e bicarbonati < 10 mmol/l |
| Severa                                      | pH < 7,1 e bicarbonati < 5 mmol/l  |

- BOX 1. Fattori di rischio di DKA in ambito pediatrico**
- > Età prescolare
  - > Basso livello socio-economico
  - > Infezioni precedenti
  - > Errori diagnostici che inducono alla somministrazione di farmaci iperglicemizzanti (cortisonici, simpaticomimetici)
  - > Bassa incidenza di diabete nella popolazione

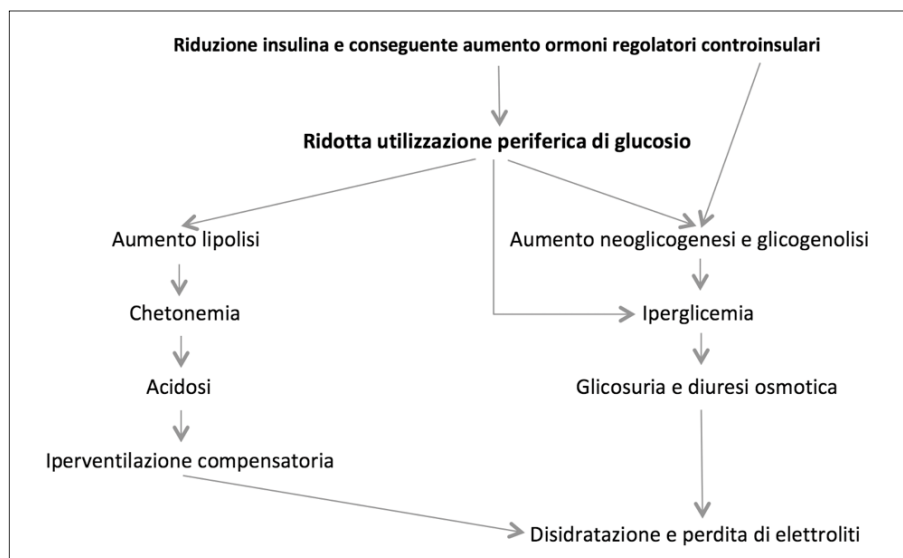


Figura 1. Patogenesi della chetoacidosi diabetica (DKA).



Figura 2. Respiro di Kussmaul. È una forma di iperventilazione compensatoria all'acidosi metabolica. È caratterizzato da atti respiratori molto lenti, da un'inspirazione profonda e rumorosa, a cui segue una breve apnea inspiratoria, quindi un'espirazione breve e gemente, infine una pausa post-espiratoria decisamente prolungata.

sa aderenza al trattamento o durante malattie intercorrenti (Box 1).

L'insorgenza della DKA è dovuta al deficit di insulina, che determina una diminuzione della utilizzazione periferica del glucosio, con conseguente attivazione della risposta contro-insulare (glucagone, catecolamine, cortisolo, GH), la quale fa aumentare la produzione epatica e renale di glucosio e induce la lipolisi, con produzione di corpi chetonici e acidosi metabolica (Figura 1).

I sintomi dello scompenso metabolico della DKA sono secondari all'iperglicemia: la conseguente glicosuria è responsabile della poliuria (diuresi osmotica per la presenza di glucosio urinario) e della polidipsia compensatoria. Altri sintomi sono: perdita di peso, astenia, nicturia (a volte enuresi notturna o anche diurna); l'appetito in una prima fase può es-

sere anche aumentato, per compensare la perdita di calorie (glucosio perso con le urine), ma non appena insorge la chetosi diminuisce fino a una vera anoressia. In qualche bambino compaiono sintomi come vomito, nausea, dolori addominali, che possono simulare una appendicite o una gastroenterite. Un sintomo costante, quando la cheto-acidosi diventa importante, è il respiro profondo di Kussmaul, che esprime il tentativo di espellere per via aerea radicali acidi; la frequenza respiratoria può essere poco aumentata, oppure a volte anche normale (Figura 2).

Nei bambini più piccoli la poliuria, la polidipsia e l'enuresi possono essere difficilmente individuabili, ma sintomi come irritabilità, letargia, perdita di peso e candidiasi si sono comunemente osservati. I bambini di età < 3 anni mostrano un periodo più breve fra l'ini-

ziale comparsa dei sintomi del diabete e l'insorgenza della DKA.

Un dato interessante, sul quale i pediatri del territorio devono riflettere è che circa il 30-40% dei casi esorditi con DKA erano stati visitati in ambulatorio la settimana precedente e le diagnosi più frequentemente riportate erano state: infezione delle vie urinarie, gastroenterite, sospetta appendicite. La DKA è ancora la complicanza acuta più temibile del T1DM, in relazione all'elevata mortalità e morbilità. È necessario pertanto aumentare la sensibilità verso questa condizione e stimolare la consapevolezza di poterla prevenire con una diagnosi precoce.

Una campagna informativa per le famiglie e per le scuole è stata utilizzata con risultati positivi nella "Parma Campaign" [3]; l'incidenza della DKA era passata dal 78 al 12%.

**La prognosi**

È buona se la DKA è adeguatamente trattata; il tasso di mortalità è 0,15-0,30%, se compare edema cerebrale, il rischio di mortalità aumenta significativamente, oppure il paziente può presentare sequele neurologiche.

**Cosa abbiamo imparato?**

- 1 In un bambino che presenta un inspiegabile calo di peso in pochi mesi è necessario controllare il numero delle minzioni e la quantità di urine emesse nelle 24 ore, perché sintomi come poliuria, polidipsia e nicturia possono talvolta non essere riferiti durante la visita.
- 2 Una dispnea non è sempre di origine polmonare.
- 3 La somministrazione di cortisonici nel bambino con diabete non riconosciuto può peggiorare rapidamente lo squilibrio metabolico fino al coma.
- 4 Se il pediatra ha in ambulatorio il reflectometro e lo stick urine per la determinazione della glicosuria e chetonuria, può diagnosticare una DKA e inviare tempestivamente il bambino in un Pronto Soccorso dove, se possibile, sia presente una struttura qualificata per la gestione del diabete mellito tipo 1 (Centro di riferimento regionale).

✉ [brunetto\\_boscherini@fastwebnet.it](mailto:brunetto_boscherini@fastwebnet.it)

1. Wolfsdorf J, Craig ME, et al. Diabetic ketoacidosis in children and adolescent with diabetes. *Pediatr Diabetes* 2009;10:118-33.
2. Zucchini S, Scaramuzza AE, et al. A Multicenter Retrospective Survey regarding Diabetic Ketoacidosis Management in Italian Children with Type 1 Diabetes. *J Diabetes Res* 2016;2016:5719470.
3. Vanelli M, Costi G, et al. Effectiveness of a prevention program for diabetic ketoacidosis in children. An 8-year study in schools and private practices. *Diabetes Care* 1999;22:7-9.