

Casi contributivi, casi indimenticabili: quanto, perché e come le riviste mediche devono raccontarli?

FEDERICO MARCHETTI

Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

La risposta a questa domanda potrebbe essere quasi scontata: perché riportano le storie cliniche, diagnostiche, terapeutiche di singoli pazienti che possono essere utili al medico e all'infermiere per diverse ragioni: ritrovare i punti comuni, in un percorso clinico, che possono aiutare ad arrivare a una diagnosi difficile; perché servono a evitare gli stessi errori che magari sono stati già commessi, perché raccontano (anche se molto raramente), di "relazioni" con i pazienti, a volte difficili, a volte piene di significato, secondo il modello di quella che oggi è chiamata la "medicina narrativa" ("è opportuno che il medico apprenda a leggere le narrazioni dell'altro e a scoprire il mondo di significati, convinzioni e miti che fanno del paziente (come di ogni persona) un'entità unica e irripetibile"¹).

Molte delle difficoltà che il medico incontra nella pratica clinica quotidiana non hanno delle immediate soluzioni nella "ricerca" di quelle che sono le evidenze o le raccomandazioni riportate in letteratura (la medicina basata sulle prove) e, per alcuni ambiti specifici che riguardano una parte della disciplina pediatrica, questo è ancora più vero. Le storie riportate di singoli casi, se adeguatamente formulate (nel percorso diagnostico, nelle diagnosi differenziali, nella successiva ricerca delle "evidenze") possono essere di aiuto (un piccolo aiuto) per risolvere una parte di questi problemi. Nelle corsie degli ospedali, nei congressi, negli ambulatori dei medici di medicina generale e dei pediatri, quello che spesso capita di ricordare e raccontarsi, di fronte a un singolo paziente che pone alcune difficoltà, è la "storia" riportata su quel determinato numero della rivista...o sentita in un congresso: "hai visto questa immagine radiologica? Assomiglia tanto a quella pubblicata sul numero di questa settimana del *NEJM*" (o magari sulla rubrica Iconografica di Medico e Bambino). Come limite, un po' forzato, della utilità delle pubblicazioni di storie di singoli o di una serie di casi, è noto, ad esempio, che per alcune malattie rare o complesse, siano stati gli stessi genitori ad arrivare alla diagnosi utilizzando canali informativi ad accesso libero di pubblicazioni su bambini con la stessa tipologia di sintomi e condizioni².

Nel corso del tempo ci sono stati nel tempo tentativi di collegare l'insegnamento della medicina "della media" (quella delle ricerche epidemiologiche) con la medicina dell'individuo, e questo rimane un problema centrale della medicina moderna.

Eppure i casi clinici hanno una scarsa rilevanza (o una piccola rilevanza) per molte riviste mediche che in qualche modo si occupano di clinica e di salute dei pazienti e della comunità. Occupano, con le dovute eccezioni, uno spazio molto limitato di pubblicazione e a volte anche di interesse dichiarato da parte dei redattori del giornale. Le ragioni sono diverse, ma una delle più importanti (la principale?) sta nel fatto che la pubblicazione dei casi clinici non produce impact factor, non produce richiami pubblicitari e, per dirla tutta, può occupare uno spazio della rivista da dedicare ad altre pubblicazioni di maggiore presunto "interesse" (nel senso più comprensivo del termine).

Ci sono ovviamente delle eccezioni (rare) con riviste dedicate alla pubblicazione di casi clinici che hanno reso esplicita l'importanza dei "case report" in particolare in alcune specifiche discipline³⁻⁵. Viene in particolare sottolineata l'utilità dei casi che riferiscono eventi avversi ai farmaci (o altre procedure) non sufficientemente conosciuti, di segnalazioni su patologie rare o

emergenti, oppure sul trattamento di malattie in condizioni eccezionali. Rilevanti sono anche i case report che descrivono tecniche innovative che possono avere un ruolo importante per la sicurezza dei pazienti. In pratica, i contributi che molte riviste scientifiche accettano come case report sono al di fuori della media e il limite (ad esempio delle sezione dei casi di *Journal Pediatrics*) è di essere "troppo" al di fuori della media, con una comunicazione rivolta a "specialisti" di alcuni settori (della medicina molecolare, della medicina iper-specialistica). Sicuramente utile per il progresso di alcune conoscenze, un po' meno per altri obiettivi e insegnamenti che si possono ricavare dalla lettura critica di casi clinici più quotidiani. Si pensi ad esempio al ruolo che può avere la discussione del caso clinico per un percorso di audit⁶. Parte della storia della rivista *Medico e Bambino* è dedicata al racconto di storie di pazienti. Dall'iniziale pubblicazione del Perché si sbaglia, all'esplicitazione di un Percorso clinico⁷, all'attenzione formalizzata, con rubriche dedicate, per i Casi indimenticabili o per quelli Contributivi. Continueremo a farlo, magari con maggiore professionalizzazione e approfondimenti sugli insegnamenti che ciascun caso può offrire, ma anche mantenendo quel margine di leggerezza, di piacevole lettura "narrativa", che la storia di ogni singolo paziente ci offre, anche da un punto di vista emotivo e come tale "indimenticabile" e pertanto di utile insegnamento, anche relazionale.

Box. Casi contributivi e indimenticabili sul numero di giugno 2011 di *Medico e Bambino*

Su questo numero di giugno di *Medico e Bambino* sono riportati, in 7 contributi (2 della parte cartacea della rivista e 5 di quella elettronica), 12 casi clinici. La loro lettura ripercorre, a nostro avviso, il senso compiuto del significato dei case report e della utilità della loro pubblicazione. Cerchiamo di sintetizzare alcuni dei messaggi chiave di lettura possibile di questi contributi. Ciascun lettore può trovare i suoi.

Nel Problema Speciale su un "**PTT lungo per caso**" (Ramenghi U. e coll.), la casualità di un riscontro dell'esame di laboratorio porta a riflettere sul significato di questo esame e sulle diagnosi finali a cui si può arrivare: una **malattia di von Willebrand** in un caso, la presenza di **anticoagulanti**, LAC (lupus anticoagulant) inibitori di un fattore della coagulazione della via estrinseca, nell'altro.

Una storia parallela, sempre a proposito di **PTT lungo, non più per caso**, ma in corso di ematuria macroscopica (De Cunto A. e coll.), fa arrivare alla conclusione che un difetto dei fattori della coagulazione (in questo caso l'VIII) non è sempre necessariamente congenito e quindi va pensato anche in assenza di storia personale e/o familiare suggestiva di coagulopatia. La presenza dell'anticorpo inibente FVIII era la chiave di lettura del problema. Il trattamento con cortisone risolutivo, nel caso specifico. Si tratta di un Caso davvero contributivo.

Nei Casi indimenticabili della rivista, 3 storie, molto diverse ma con un significato che riconduce uno o più sintomi a specifiche malattie: **polipnea**, a insorgenza magari acuta e pensiero obbligato anche al **diabete** (non sempre e solo polmonite) (Bartolini M.T.); **dimagrimento** e intuizione in un attimo della presenza di un possibile **ipertiroidismo**. Dimagrimento e storia lunga, forse sottovalutata, di una **malattia di Crohn** (Innocente M).

I Casi indimenticabili delle elettroniche partono da un sintomo, che non è sempre "una malattia". Due storie di adolescenti con **parestesie agli arti superiori**, con una diagnosi finale diversa (**sindrome del tunnel carpale, microtraumi da sport**, pallavolo) e sempre di un adolescente questa volta con **tremori agli arti superiori, sensazione di malessere, successiva cefalea, epigastralgia**. Il riscontro di una malformazione di Arnold-Chiari alla RMN cerebrale è presumibilmente un incidentaloma, in una ragazza con una possibile **disturbo somatoforme** (Colombo R.R.).

L'altro caso indimenticabile è di uno **stridore laringeo** in un lattante che persiste. Il pensiero facile, in parte scontato, a una laringomalacia è quasi obbligato. Ma se il problema agli occhi del genitore diventa sempre più rilevante (dopo 3 laringoscopie negative), il riscontro di una stenosi sottoglottica da **anello vascolare aortico** alla RM è una parziale sorpresa, ma non sempre è facile arrivarci prima (Geraci C. e coll.).

Infine due casi contributivi, di malattie neurologiche, di malattie ancora una volta tipiche dell'età adolescenziale, pur nella loro rarità.

Obesità e cefalea con le bandierine rosse deve fare pensare alla **ipertensione endocranica idiopatica** (un tempo chiamata pseudotumor cerebri) (Meci A. e coll.).

Ancora **parestesie**, questa volta agli arti inferiori, con tuttavia concomitante presenza di **difficoltà nella stazione eretta** e nella **deambulazione**. Diverse le possibili cause neurologiche, tra cui la **mielite trasversa**, affrontata dagli autori con quel rigore richiesto per la scrittura dei casi contributivi: descrizione dettagliata dei sintomi, delle ipotesi formulate, del percorso di diagnosi, delle possibili diagnosi differenziali, delle cause eziopatogenetiche del problema, dell'approccio alla terapia e della prognosi (Barbato C. e coll.).

Bibliografia

1. Bert G. Medicina narrativa. Storie e parole nella relazione di cura. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore, 2007.
2. Il "dott. Google" e le malattie rare. Pagina gialla (Ventura A, a cura di). *Medico e Bambino* 2010;7:421-2.
3. The importance of case reporting: Journal of Medical Case Reports launches its first thematic series. BioMed Central Blog, Monday May 23, 2011 http://blogs.openaccesscentral.com/blogs/bmcblog/entry/the_importance_of_case_reporting.
4. Wong G. Case reports: a helping hand to generalists. *J Med Case Rep* 2008;2:311. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2561039/?tool=pubmed>.
5. Protopapas AD, Athanasiou T. Evolving dimensions in medical case reporting. *J Med Case Rep* 2011;5:164. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3094294/?tool=pubmed>.
6. Vandenbroucke JP. In defense of case reports and case series. *Ann Intern Med* 2001;134:330-4.
7. Marchetti F. Percorsi clinici. *Medico e Bambino* 2005;24:635-6.

Vuoi citare questo contributo?

F. Marchetti. CASI CONTRIBUTIVI, CASI INDIMENTICABILI: QUANTO, PERCHÉ E COME LE RIVISTE MEDICHE DEVONO RACCONTARLI?. *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2011; 14(6) http://www.medicoebambino.com/?id=CM1106_10.html