

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA OFTALMOPLEGIA FLUTTUANTE

Marta Massaro¹, Iana Elkina², Rosa Lualdi²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile “Burlo Garofolo”, Università di Trieste

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Maria della Misericordia, Università di Udine

Indirizzo per corrispondenza: massaro.marta@gmail.com

A., 11 anni, giunge in Pronto Soccorso inviata per uno strabismo di nuova insorgenza: da circa 6 mesi presenta saltuari episodi di strabismo all'occhio destro e diplopia, e da circa un mese questo sintomo è diventato quotidiano, più accentuato nel pomeriggio. Negli ultimi giorni si è associata anche cefalea frontale, in assenza di risvegli notturni o sintomi riferibili a ipertensione endocranica.

All'esame obiettivo si rileva oftalmoplegia bilaterale con deficit dei movimenti oculari estrinseci in alto e in abduzione, scarsa convergenza. A. lamenta diplopia nelle varie posizioni di sguardo e deve mantenere il capo in estensione con il mento elevato per poter guardare in alto. Si nota inoltre un deficit dei muscoli orbicolari degli occhi e dei muscoli flessori del collo. La restante obiettività neurologica risulta completamente negativa. Siamo quindi di fronte a un deficit neurologico molto selettivo, bilaterale, simmetrico e sostanzialmente localizzato al distretto oculare; soprattutto l'oftalmoplegia e la diplopia sono fluttuanti durante la giornata e peggiorano quando la ragazza è più stanca. La cefalea, che in associazione a un deficit focale può far porre il sospetto di ipertensione endocranica secondaria a una lesione espansiva del SNC, in

questo caso non è associata ad alcuna bandierina rossa ed è quindi attribuibile a una cefalea tensiva dovuta alla posizione coatta del capo.

Tutte queste caratteristiche fanno porre il sospetto di una sindrome miastenica, confermato poi dall'elettromiografia con stimolazione ripetitiva del nervo faciale, che ha dimostrato una caduta patologica del potenziale d'azione registrato al muscolo nasale e orbicolare della bocca. Un'ulteriore conferma della diagnosi si è avuta *ex adiuvantibus*, con l'avvio della terapia con piridostigmina, che ha avuto effetto immediato con scomparsa dei sintomi dopo 30 minuti dalla somministrazione del farmaco. La RMN del torace ha escluso un timoma. Sono risultati negativi gli anticorpi anti-AchR mentre gli anticorpi anti-Musk sono risultati positivi, confermando una forma di *miastenia gravis* autoimmune giovanile, più rara nel bambino. Questa colpisce tipicamente le femmine, l'interessamento dei muscoli oculari e bulbari è frequente, come pure i sintomi respiratori. La risposta alla terapia con inibitori dell'AchE è più variabile che nelle forme con anticorpi anti-AchR e molti pazienti necessitano di immunosoppressione.