

I SINTOMI CHE PARLANO

Parte terza

ALESSANDRO VENTURA, GIORGIO LONGO
Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

da *Confronti in Pediatria*, Trieste 1996

Questa è la terza parte dell'elenco di "sintomi che parlano", elaborata col contributo di molti colleghi e presentata al Congresso "Confronti in Pediatria" del 5 dicembre del 1996.

UN PO' DI SEGNI DERMATOLOGICI

Guai se la cute non parlasse. In effetti, molte, moltissime malattie cutanee si riassumono in un segno: pensate alla vitiligine, all'alopecia areata, all'acne, alla dermatite atopica e via dicendo. Qui, però, cercheremo dei segni cutanei espressivi anche di malattie sistemiche o di malattie di altri organi (pensate all'associazione delle lentiggini con la cardiomiopatia ipertrofica o a quella, di cui abbiamo già parlato, tra le lentiggini e la poliposi intestinale o tra le lentiggini e la neurofibromatosi di von Recklinghausen).

Anche questo (Figura 1a e 1b) è un quadro dermatologico, ma è anche il segno di una malattia sistemica. È un quadro molto tipico: localizzazione peribuccale, perigenitale e alle dita dei piedi. Riconoscete la classica **lesione ustioniforme dell'acrodermatite enteropatica**. Dipende da un difetto di zinco, in genere dovuto a un difetto di *carrier*, e responsabile di diarrea con malassorbimento, raramente da deficit di assunzione (che nel nostro Paese è dovuta quasi soltanto ad alcuni tipi di latte di soia poveri di zinco).

Questo è il **pitting** (Figura 2), la **tipica lesione ungueale che serve a fare la diagnosi di psoriasi**. Quando siete incerti su una diagnosi di psoriasi, fatevi mostrare le unghie; potreste poter sciogliere i vostri dubbi.

Alopecia isolata e disomogenea delle sopracciglia (Figura 3): è una diagnosi praticamente certa di tricotillomania, non confondibile con le altre forme più comuni di alopecia (alopecia areata, tricofizia).

Cos'è questa specie di neo di color arancio (Figura 4a)? Voi lo immaginate già; ma se gli date una grattatina, e compare un'orticaria, ne siete sicuri: è il **segno di Darier**, la diagnosi fatta: mastocitosi (Figura 4b). C'è la forma localizzata e c'è la forma diffusa (Figura 4c): il segno di Darier è positivo in entrambe le forme.

La dermatite da contatto ha in se stessa la sua evidenza; può presentarsi con delle immagini tipiche che evocano

immediatamente la natura della malattia e la causa scatenante, come in questi due quadri di reazione locale all'elastico dei calzini (Figura 5a e 5b); qualche volta invece la diagnosi può essere imbarazzante. Nella Figura 6 c'è invece un bambino con una dermatite localizzata attorno agli occhi e alla bocca. Non sarà facile capirne la natura se il bambino non si presenta con addosso "il corpo del reato", cioè con addosso gli occhiali e il succhiotto (alla sua età!!!) responsabili della reazione (Figura 6a, 6b, 6c).

DERMATOLOGIA E INFEZIONI

Affinché un bambino non arrivi in



Figure 1a e 1b. Acrodermatite enteropatica.



Figura 2. "Pitting": fa fare diagnosi di psoriasi.



Figura 3. Tricotillomania.



Figura 4a. Mastocitosi.



Figura 4b. Mastocitosi: segno di Darier.



Figura 4c. Mastocitosi in forma diffusa.



Figura 5a e 5b. Dermatite da contatto al lattice: evidente il segno lasciato dall'elastico dei calzini.



Figura 6a. Una strana dermatite.



Figura 6b. Gli strumenti del "misfatto".



Figura 6c. Gli strumenti "indossati" dal reo.

queste condizioni (Figura 7), con una severa **fascite necrotizzante da streptococco beta-emolitico A (SBA)**, ricordarsi che una varicella in cui la febbre risalgga al quarto giorno, ovvero che continui a presentare una febbre alta persistente fino al quarto giorno, accompagnata da eritema e dolore localizzati, è quasi sicuramente un bambino con una infezione streptococcica sovrapposta, e va ospedalizzato e trattato intensivamente.

Un'altra infezione da streptococco beta-emolitico A, molto più comune, e molto meno conosciuta è la **dermatite perianale** (Figura 8). Si tratta di una cellulite localizzata da SBA; la fissurazione è molto bene sottolineata dalla diapositiva; ma anche la desquamazione di tipo psoriasiforme è molto tipica. Può essere isolata, oppure associata ad altre manifestazioni da SBA: a una tonsillofaringite, come a un eritema multiforme o a una impetigine. È indolente, sicché può passare misconosciuta; va specificamente ricercata in caso di febricola oppure di manifestazioni (come l'eritema multiforme) di cui non si riesca ad arrivare alla spiegazione eziopatogenetica. Va trattata per via generale.

Infezione da *Borrelia*: l'**eritema cronico migrante** indica l'avvenuta infezione, o meglio l'esordio della fase di disseminazione della *Borrelia*. È una diagnosi "a colpo d'occhio" che ormai tutti sanno fare.

Meno conosciuta dell'eritema cronico migrante è la **linfoadenosi benigna cutis** (mammella e lobo auricolare): è egualmente un segno della borreliosi al secondo stadio; va trattata come l'eritema cronico, con 10 giorni di antibiotico (Figura 9a e b).





Figura 7. Fascite necrotizzante da streptococco beta-emolitico A.



Figura 8. Dermatite perianale da streptococco beta-emolitico A.



Figure 9a e 9b. Infezione da Borrelia: linfonodi benigni cutis.

SINTOMI URINARI E FECALI

La mamma porta questo bambino, la cui **urina diventa nera dopo essere restata un po' all'aria** (Figure 10a e b). Cos'ha questo bambino? L'alcaptonuria, una malattia non tanto leggera, dovuta ad accumulo di acido omogentisinico (che nelle urine, ossidato, diventa nero) nella pelle e nelle articolazioni, e con conseguente pigmentazione e artrite cronica. Se aggiungete un alcalinizzante, il colore nero scompare.

E l'**urina rossa** nel pannolino? È il *Bacillus prodigiosus* delle feci, che produce i suoi pigmenti e colora la pipì.

Urinocoltura in controllo: abbiamo passato decenni dietro alle urinocolture; e non è che abbiamo fatto sempre male. Ma (questo ci viene da *Lancet*) non bisogna dimenticare che non solo l'esame microscopico, ma anche l'esame organolettico delle urine perfettamente trasparenti permettono di escludere l'infezione urinaria, con un valore predittivo negativo del 100%.

Segno del dottor Peratoner; o meglio, **indizio di Peratoner**. Se la febbre alta della pielonefrite è preceduta da almeno un giorno di malessere, febbricola, pianto, scariche, odore ammoniacale, questo è un segno che non c'è reflusso vescico-urinario.

Panizon: mi permetto di sottolineare che sia il segno delle urine trasparenti che il segno dei prodromi della pielonefrite sono dei segni forti. È (quasi) inutile fare un esame di urine e quasi certamente sbagliato sospettare una infezione urinaria se le urine sono perfettamente limpide; è (quasi) inutile fare una cistouretrografia se una infezione urinaria altamente febbrile (segno certo di localizzazione alta) è stata preceduta da uno o due giorni di sintomi correlabili a una cistite. Questo "ritardo" nella risalita dei batteri dalle basse alle alte vie indica che non c'è reflusso. Purtroppo, come tutte le osservazioni innovative, anche questa di Peratoner, che ormai abbiamo confermato su numeri non piccoli, ha stentato a trovare la via della pubblicazione, per l'ottusità dei referee, che accettano solo lavori che ripetono il già noto.

Esame di urine con presenza di emazie caratterizzate da estroflessioni roton-



Figure 10a e 10b. Ocronosi: urine appena emesse (a); urine rimaste all'aria (b).

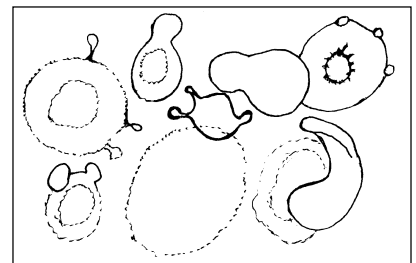
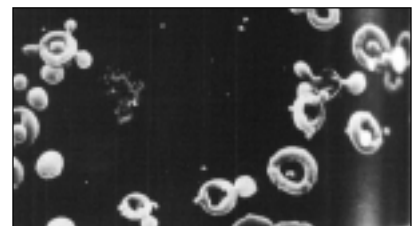


Figure 11a, 11b e 11c. Differenti aspetti delle "emazie glomerulari": le emazie fantasma, "ghost", sono caratterizzate dalla trasparenza e dalla presenza, all'interno, di un cerchio concentrico alla circonferenza; gli acantociti da estroflessioni papilliformi.

deggianti, piccole appendici papilliformi (Figura 11): sono acantociti, la forma più tipica dell'eritrocita danneggiatosi durante il passaggio attraverso la capsula di Bowman danneggiata, cioè di "emazie glomerulari". La loro presenza fa fare la diagnosi di glomerulonefrite, oppure, se si tratta di microematuria cronica, di malattia delle membrane sottili oppure di sindrome di Alport.

E questi campioni di feci (Figura 12)? Quelle del secondo campione sono certamente le **fece acoliche dell'atresia delle vie biliari**; però guardate an-



Figura 12. Le feci dell'atresia delle vie biliari: colorate alla nascita, poi progressivamente colorate.

che il primo campione: sono feci dello stesso bambino, alla nascita. Perché bisogna ricordare che l'atresia delle vie biliari non è una malformazione ma una stenosi infiammatoria progressiva, che si manifesta in epoca postnatale, sicché le prime feci possono essere colorate.

Pubblico: ma come può accadere che una malformazione delle vie biliari non si manifesti da subito?

In realtà non si tratta di un difetto di formazione ma piuttosto di una restrizione con secondaria atresia di un sistema biliare normalmente formatosi; l'idea che le feci debbano essere acoliche da subito è a volte un pregiudizio mistificante che ritarda la diagnosi corretta

BOCCA

Questa è una cheilite angolare, o boccarola; tutti la conoscono, molti la interpretano come manifestazione atopica, di eczema localizzato all'angolo della bocca, facilitato da una situazione locale, come l'eczema retroauricolare al qua-



le in un certo modo assomiglia. Giusto. Se però la **cheilite angolare è da una parte sola** (segno indicatoci da un odontostomatologo, il dottor Bernkopf), può essere segno di una malocclusione. Nel caso riportato si tratta di una terza classe con morso incrociato. La minima asimmetria della rima orale che ne deriva, e che sfuggirebbe a una osservazione superficiale, produce una cattiva tenuta monolaterale e un minimo, ma costante scolo di saliva che, associato a un minimo eczema periorale, produce la cheilite.

Questo è un lattante con displasia broncopolmonare e insufficienza respiratoria, alimentato con sondino e trattato a lungo con beclometasone dipropionato per via aerosolica. Questa

mostruosa **ipertrofia della lingua** potrebbe far pensare a una glicogenosi o a un ipotiroidismo; in realtà è un **effetto locale da steroidi**, regredito rapidamente dopo sospensione della terapia aerosolica.

NEUROLOGIA

La neurologia, di segni che parlano, ne ha una quantità: andiamo dalla corea di Sydenham che, da sola, in assenza di segni di laboratorio, fa fare la diagnosi di pregressa infezione streptococcica con reumatismo articolare acuto, alla paralisi periferica del facciale, inconfondibile, che oggi deve indurre (di nuovo! questa *Borrelia* è presente dappertutto) a cercare gli anticorpi anti-*Borrelia*.

Un angioma è un angioma. Ma, in presenza, e a volte anche in assenza, di determinati sintomi clinici può essere una sentinella: un **angioma sentinella**, appunto. Sentinella di una localizzazione laringea, in un lattante con tirage cronico, non spiegato, ingravescente; di un'angiomasosi epatica, come in un lattante in cui era stata fatta una diagnosi ecografica (erronea) di malattia policistica per un'anamnesi paterna positiva; infine, come in questo caso (Figura 13) come sentinella di una particolare malformazione della fossa cranica posteriore, la sindrome di Dandy-Walker (dilatazione cistica del quarto ventricolo, associata a iperplasia del verme e spesso a idro-

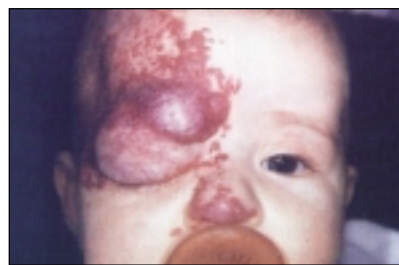


Figura 13. Un angioma palpebrale "sentinella" per la sindrome di Dandy-Walker.

cefalo. La presenza di un vistoso angioma palpebrale, come in questo caso, dovrebbe indurre a fare un'indagine mirata con TAC o con risonanza, in tutti i casi.

Un'altra situazione rara ma molto tipica è quella del bambino che presenta,

durante il pasto, l'arrossamento di un'area grosso modo trapezoidale sulla guancia, da un lato solo, accompagnata a ipersalivazione e a sudorazione. È un fenomeno, in genere post-traumatico, che fa sì che **l'eccitazione delle fibre nervose dei muscoli masticatori stimoli le fibre del sistema nervoso autonomo, con vasodilatazione locale, sudorazione e ipersalivazione.**



Per finire, un'altra malattia rara, che si diagnostica attraverso la sua storia: un bambino che va a scuola con le sue gambe e che ha bisogno di essere accompagnato e sostenuto per ritornare a casa: un fenomeno che si ripete e che suggerisce, naturalmente, l'isteria. Si tratta di una "distonia del tardo mattino", meglio conosciuta come **DRD o Dopamine Responsive Dystonia**. È infatti caratterizzata dalla risposta alla dopamina; si tratta di un errore metabolico, il cui gene è stato mappato e clonato di recente.