

Il fulmine colpisce due volte le stesse famiglie: nel primo caso, si tratta dello stesso fomite domestico, la varicella; nel secondo, di due fulmini diversi, di cui uno così feroce e distruttivo da restare, oltre che indimenticabile, incomprensibile.

LUCIA E MARTINA: COSÌ PICCOLE E GIÀ COSÌ SBRONZE

Angela Biolchini, Pediatra di famiglia, Concorezzo (MI)
Nova Aurelio, Pediatra di famiglia, Monza (MI)

Martedì 11 febbraio 2003, ore 7.30.

Mi telefona spaventatissima la mamma di Lucia, una bella bambina sana di tre anni, che frequenta il nido: «Dottore, la mia bambina non riesce a stare in piedi, cade a faccia in giù a peso morto, non riesce a stare seduta!»

Verificato che la piccola fosse ben sveglia («Questa mattina ha fatto molta fatica a svegliarsi!»), concordo una visita in ambulatorio la mattina stessa. Qualche giorno prima la signora mi aveva telefonato, tranquilla, dicendomi che alla bambina da alcuni giorni erano uscite in modo lieve delle “macchie” sul tronco, che non aveva febbre e che si grattava solo un pochino.

Vedo la piccola:

- le condizioni generali sono buone;
- T 37° C, assenza di vomito;
- è vigile, reattiva, a tratti un po' sonnolenta;
- non riesce a camminare, barcolla, cade, sembra sbronza;
- sta abbastanza bene seduta, però, se in questa posizione le si chiede di girarsi o di prendere un oggetto, perde l'equilibrio;
- parla con una voce impastata, non la sua, non la capisco, a volte è confusa;
- non apprezzo né rigidità nucale né deficit di lato, le pupille sono isocoriche, isocicliche e normoreagenti alla luce.

Dal colloquio con la mamma vengo a sapere che “le macchie”, molto lievi, erano iniziate il martedì precedente, che alla domenica era comparsa una temperatura febbrile sopra i 38°C e che la bambina dormiva moltissimo.

Il lunedì mattina non aveva più febbre ed era più vivace, ma dal pomeriggio aveva iniziato a inciampare. Verso sera non era orientata nello spazio, sbatteva contro le sedie e gli armadi e parlava lentamente. Al rientro del papà sembrava però migliorata, giocava e scherzava.

Decido di ricoverarla e parlo al telefono con la collega pediatra di guardia: «Sono Nova, vorrei mandarti una piccola di tre anni piena di macchie e che appare sbronza».

«Ciao, sono Masera, ho appena ricoverato per lo stesso motivo una paziente di una tua collega, la Biolchini...»

Lunedì 10 febbraio 2003, ore 17.30.

Sono in ambulatorio, è super affollato (“la pediatra venerdì era a Vicenza, a un congresso”) e mi arriva la telefonata della mamma di Martina, una bella bimba di quasi tre anni. Mi sembra preoccupata: «Sa, Martina è stata bene fino a questa mattina, a parte le macchie che ha visto martedì scorso e che sono aumentate su tutto il corpo, quando ha avuto una puntata febbrile e adesso non vuole alzarsi dal divano perché dice che cade; non vuole neppure alzarsi per andare a giocare...» Le dico di portarmela in ambulatorio. Sono curiosa.

Martina arriva in braccio al papà, chiacchiera come al solito, ma non vuole stare in piedi da sola. La convinco. All'inizio traballa un

po', ma poi si riprende e cammina (bene) verso il cesto dei giochi; corre, si alza e si abbassa senza problemi e continua come al solito a parlare.

Tranquillizzo, al momento, i genitori, ma li metto all'erta: «Osservatela e, se ricompaiono segni strani, richiamatemi subito». Alla fine, forse poco tranquilla, le prescribo un antivirale per bocca, per “copertura”, dico ai genitori.

Martedì 11 febbraio 2003, ore 7.45.

Arriva la temuta chiamata: «Sono la mamma di Martina, sembra ubriaca, barcolla, cammina poco e a gambe larghe, dice che tutto le gira intorno, fa fatica a parlare, come se avesse una patata in bocca. Si è svegliata da mezz'ora, ma non capiamo: ha dormito bene questa notte e non ha febbre».

Penso che, purtroppo, il mio sospetto era fondato: chiamo il centro ospedaliero vicino e avverto il medico dell'arrivo di Martina. La collega mi dice che è molto che non vede casi come questo.

Epilogo

Martedì 11 febbraio, ore 12.30.

In una bella cameretta al terzo piano del reparto di pediatria sono ricoverate due belle bimbe di quasi tre anni con vescicole e croste sul corpo e un po' “sbronze”. Martina e Lucia hanno avuto una cerebellite acuta infettiva da varicella.

La sintomatologia è migliorata lentamente e gradualmente, con recupero delle prove di equilibrio e di coordinazione, pur persistendo dopo una settimana dal ricovero un certo impaccio alla deambulazione autonoma e all'eloquio.

Dopo la dimissione, questi disturbi sono regrediti con poussées di riacutizzazione sempre meno importanti. A distanza di un mese dal ricovero, e un mese e mezzo dalle prime vescicole, Lucia e Martina sono tornate normali, sono diventate amiche, le loro mamme sono felici, raccontano a tutti la strana avventura, e i loro pediatri, che sono amici, pensano che se le ricorderanno per sempre!

PS. Il 7 febbraio (venerdì) quando tutto, forse, iniziava, i pediatri amici erano a Vicenza ai “Casi indimenticabili in Pediatria”...

UNA FAMIGLIA “INDIMENTICABILE”

Fabrizio Fusco, Pediatra di famiglia, Valdagno (VI)

I miei maestri di ballo (quelli che da 10 anni tentano di insegnarmi il “liscio” e i “latino-americani”), mi avevano già dato qualche grattacapo con la loro secondogenita, che aveva avuto problemi di ritardo psicomotorio e, solo dopo un ricovero in Clinica pediatrica, aveva ricevuto la diagnosi di miopatia con disproporzione di fibre.

In seguito è nato un nipotino, Bastian, che a partire dai 40 giorni di vita, ha iniziato a presentare, a quanto riferiva la madre, episodi di tipo ALTE, caratterizzati da ipertono generalizzato, estensione del capo, sguardo fisso, schiuma alla bocca e successivi pallore e ipotonia, della durata variabile da 1 a 5 minuti. Già nei giorni pre-

cedenti la madre segnalava vomiti e rigurgiti post-prandiali, non associati a calo ponderale.

Il bambino alla visita si presentava in buone condizioni generali, con obiettività generale e crescita assolutamente nella norma. Vista l'età del bambino e la potenziale gravità dei sintomi presentati da Bastian, decidevo per il ricovero in Clinica pediatrica.

All'ingresso veniva segnalato un esame neurologico ai limiti, con distonie oro-facciali. Gli esami ematochimici e gli esami strumentali (ECG, ecocardiografia ed eco cerebrale, EEG) risultavano tutti nella norma. Venivano anche eseguite le indagini metaboliche che evidenziavano un'anomala escrezione di acido metil-malonico nelle urine. La diagnosi era quella di metil-malonico acidemia. In un secondo ricovero, l'analisi degli acidi organici urinari, dopo un breve ciclo di terapia con vitamina B12, confermava la persistente escrezione urinaria di acido metil-malonico, anche se a valori più bassi dei precedenti. Veniva posto in dieta lievemente ipoproteica e riaffidato alle mie cure, con programma di controllare periodicamente gli acidi organici.

Successivamente lo sviluppo motorio e l'incremento ponderali risultavano assolutamente regolari.

Dopo lo svezzamento continuava una dieta ipoproteica, con l'esclusione della carne e la supplementazione di ferro e B12, con un ottimo controllo metabolico, malgrado l'escrezione urinaria di acido metil-malonico continuasse.

All'età di 3 anni e mezzo veniva liberalizzata la dieta, reintroducendo liberamente la carne, che non alterava l'ammoniemia e non alterava l'escrezione urinaria di acido metil-malonico, che anzi risultava assente.

Ora Bastian ha dieci anni, gode di buona salute; nel frattempo sono nati Giulio, che ha 2 anni e non ha alcun problema di salute, e ora Jacopo, che nasce da parto precipitoso alla 38° s.g. e presenta da subito tremori migranti, grossolani, ad ampio raggio, a volte interessanti gli arti inferiori e a volte quelli superiori, sia da stimolo che a riposo, della durata di pochi secondi, motivo per cui viene ricoverato alla nascita.

Quando lo vedo la prima volta, a 20 giorni di vita, la mamma mi segnala un'importante difficoltà di alimentazione: Jacopo si stacca quasi subito dal seno, piange, rifiuta anche il biberon, è comunque cresciuto molto stentatamente. Subito il ricordo ritorna a Bastian... Viene ricoverato nuovamente nel reparto di pediatria

per accertamenti (l'ammoniemia, l'acido lattico e gli accertamenti metabolici su urine e plasma risultano nella norma); per il perdurare della difficoltà di alimentazione, è stato inserito sondino naso-gastrico. Jacopo viene dimesso, continuando peraltro a persistere i tremori grossolani, la suzione non brillante e il pianto quasi continuo. La mamma è disperata e quello che io posso fare è poco: le consiglio il ricovero in Clinica a Padova per un maggiore approfondimento.

Ed effettivamente a Padova, nei 45 giorni complessivi dei due ricoveri, ha fatto di tutto.

Sintetizzando: l'acido metil-malonico e gli amminoacidi plasmatici, gli acidi organici urinari, la sierologia per TORCH sono risultati nella norma. La radiografia del tubo digerente con pasto baritato durante l'esecuzione ha evidenziato reflusso gastro-esofageo fino alla cavità orale e la pHmetria ha dato un tracciato francamente patologico. Per tale motivo ha intrapreso terapia con ranitidina.

Il quadro neurologico si è progressivamente evoluto dai tremori con clonie già descritti in crisi convulsive tipo spasmi in flessione, a grappoli di 15-20, la cui comparsa è iniziata a 2 mesi e mezzo di vita. Gli EEG, dopo le prime crisi, hanno registrato grafoelementi epilettogeni subcontinui a livello del vertice e delle regioni centrali di dx. Jacopo inizia la terapia antiepilettica con nitrazepam e valproato, con pronta scomparsa delle crisi. I potenziali evocati visivi risultano gravemente alterati.

Su richiesta della madre, in attesa di completare gli altri accertamenti (il cariotipo ad alta definizione è ancora in corso), Jacopo viene dimesso, malgrado la situazione si mantenga compromessa e non sia ancora chiara l'eziologia del quadro neurologico.

Vedo in questi giorni di nuovo nel mio ambulatorio il piccolo, che ha ormai 4 mesi, e l'impressione è orribile: non segue con lo sguardo e tutto lo sviluppo neuro-motorio è gravemente alterato, è scosso da tremori e clonie, si alimenta ancora col sondino naso-gastrico. In questi ultimi giorni ha iniziato a crescere meglio ed è molto meno irrequieto, ma la mamma mi pone mille domande sul futuro di Jacopo a cui non sono in grado di rispondere. Proprio una famiglia "indimenticabile" e molto sfortunata.

Mi viene in mente un'altra famiglia di maestri di ballo altrettanto sfortunati coi loro due figli...ma questa è un'altra storia. La racconterò l'anno prossimo.

CASI INDIMENTICABILI IN PEDIATRIA AMBULATORIALE

Vicenza, venerdì 11 febbraio 2005 - Hotel Jolly Tiepolo

- 9.00 Prima sessione** (8 casi)
Moderatori: A. Ventura, L. Zancan
- 11.00 Coffee-break**
- 11.30 Seconda sessione** (8 casi)
Moderatori: G. Longo, G. Maggiore
- 13.30 Colazione di lavoro**
- 14.30 Terza sessione** (8 casi)
Moderatori: M. Rabusin, F. Marchetti
- 16.30 Coffee-break**
- 17.00 4 casi ambulatoriali visti dagli specialisti**
Moderatori: F. Fusco, D. Sambugaro
di Pronto Soccorso (A. Lambertini)
di Chirurgia pediatrica (J. Schleef)
di Reumatologia (L. Lepore)
di Malattie infettive (F. Marchetti)

COMITATO SCIENTIFICO

Isabella Giuseppin
Giorgio Longo (largo@burlo.trieste.it)
Alessandro Ventura (ventura@burlo.trieste.it)
Istituto per l'Infanzia IRCCS "Burlo Garofolo"
Via dell'Istria 65/1 - 34137 Trieste
Tel. 040 3785361 fax 040 3785362

Fabrizio Fusco (fuscoam1@tin.it)
Daniela Sambugaro, ARP - Vicenza

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Quickline Traduzioni&Congressi
via S. Caterina da Siena, 3 - 34122 Trieste
Tel. 040 773737-363586 fax 040 7606590
e-mail: congressi@quickline.it www.quickline.it



PER QUESTO CONGRESSO SARANNO RICHIESTI I CREDITI FORMATIVI (ECM)