

I casi indimenticabili, oltre a essere tali perché hanno illuminato, all'Autore e ai lettori, qualcosa che era stato fino ad allora oscuro o perché commuovono, o sorprendono, e per questo si incidono nella memoria, sono anche, così come li raccogliamo, uno specchio dei tempi, una misura del livello in cui si muove la pediatria generalistica, che è prevalentemente pediatria ambulatoriale.

Ci sembra abbastanza straordinario, in questo senso, il livello qualitativo dei casi che sono stati presentati all'annuale incontro di Vicenza, che quest'anno ha scelto come sottospecialità la gastroenterologia, e di cui oggi vi presentiamo i primi cinque casi. Il primo di questi è una vera primizia per la letteratura italiana: una malattia sino ad ora quasi ignota, la malattia di Byler, che arriva alla diagnosi ambulatorialmente, per merito di un bravissimo PdF. Gli altri seguono a ruota.

UN PRURITO IMPLACABILE *Isodiana Crupi, Messina*

La storia

Piero è un bambino di 3 anni e 9/12 che nel mese di settembre 1999 viene in ambulatorio per la presenza di dermatite e intenso prurito. Il mio iniziale sospetto è che possa trattarsi di allergia alle noccioline, dal momento che, nell'ambito territoriale in cui esercito la mia attività di pediatra di base, i mesi di settembre e ottobre sono quelli in cui si effettua la raccolta delle noccioline. Prescrivo, quindi, trattamento orale con antistaminico e lavaggi con avena colloidale senza alcun giovamento. A dicembre, per la persistenza del prurito e delle lesioni da trattamento, decido di chiedere la consulenza allergologica. Per la presenza di dermatite in atto l'allergologo decide di non eseguire i prick test, bensì di prescrivere esami ematochimici che evidenziano: GOT x2 v.n., GPT x4 v.n., VES 30, PCR negativa, GB 10.320 (N 53%, L 30%, M 6.8%, E 9.9%). Nel sospetto di una patologia ostruttiva delle vie biliari, dopo aver eseguito un'ecografia addominale che ha evidenziato fegato e milza ai limiti massimi della norma e normale calibro portale, mi rivolgo al centro gastroenterologico pediatrico di riferimento. Mi sembra, comunque, utile a completamento della storia dare alcune notizie anamnestiche: Piero è stato seguito da me sin dalla nascita, è unogenito, è nato a termine da gravidanza fisiologica esitata in parto eutocico, è stato allattato al seno fino all'età di 8 mesi, è stato svezzato con glutine all'età di 5 mesi. Nulla da segnalare fino all'età di 1 anno quando per la presenza di addome globoso, in assenza di apprezzabile epatosplenomegalia, e rallentamento della curva di crescita (i valori del peso e dell'altezza rimangono, comunque, sempre entro valori normali per l'età), prescrivo prelievo per AGA, EMA e test del sudore risultati nella norma. All'età di 1 anno e 3/12 (dicembre 1997), durante una visita ambulatoriale, la madre riferisce che Piero «si gratta le gambe e i piedi» ma, non avendo notato alcuna lesione da grattamento e in assenza di ittero, tranquillizzo la famiglia e prescrivo terapia antistaminica con parziale giovamento.

Il decorso

Visitato presso il Day-Hospital di Gastroenterologia pediatrica (gennaio 2000), all'esame obiettivo si apprezza il fegato debordante di 2 cm dall'arcata costale, di consistenza aumentata; gli esami ematochimici evidenziano: GOT x3 v.n., GPT x4 v.n., γ GT x2.5 v.n., bilirubina totale 0.9 mg/dl e diretta 0.6 mg/dl, fosfatasi alcalina 297 UI/dl, LDH 399 UI/l, colinesterasi 6759 UI/l, CPK 58 UI/l, PT e PTT nella norma, colesterolo 231 mg/dl, trigliceridi 142 mg/dl, acido urico 5.5 mg/dl, VES 30. Risulta negativa la sierologia per HAV, HBV, HCV, TORCH (tranne toxoplasma), EBV (IgG positive per EBNA e VCA); negativi ANA, ASMA, ENA, ANCA, LKM1, EMA TgA, ceruloplasmina. Si decide quindi di ricoverare Piero per ulteriori accertamenti diagnostici. Durante il ricovero, avvenuto dopo circa 3 settimane dalla visita in Day-Hospital, le condizioni generali di Piero sono discrete ad eccezione del persistente prurito agli arti inferiori, compresa la pianta

dei piedi, e al palmo delle mani. All'esame obiettivo si evidenziano: fegato a 1 cm dall'ombelicale trasversa con la piccola ala debordante oltre tale limite; milza a 3 cm dall'arco costale. Entrambi gli organi sono di volume e consistenza aumentati rispetto al controllo delle tre settimane precedenti, pertanto per l'ingravescenza del reperto obiettivo viene ripetuta l'ecografia addominale che conferma l'epatosplenomegalia in assenza di alterazioni strutturali focali del parenchima epatico e splenico e di aumento del calibro portale. Gli esami ematochimici, eseguiti al ricovero, sono risultati pressoché invariati rispetto al controllo in Day-Hospital; nella norma la cupruria nelle urine delle 24 h, prevalenza di granulociti neutrofilici e linfocitici nello striscio periferico. Le ipotesi diagnostiche prese in considerazione durante il ricovero sono le seguenti:

1. Malattia sistemica (istiocitosi): per la presenza delle lesioni cutanee pruriginose e dell'epatosplenomegalia sono stati eseguiti Rx del cranio e del torace, che non hanno evidenziato lesioni osteolitiche né infiltrati polmonari. Non è stato possibile escludere un'istiocitosi di tipo II in cui si riscontra frequentemente iperlipidemia, presente nel piccolo Piero, e altre forme infiltrative-proliferative quali i linfomi, comunque poco probabili per l'età e l'assenza di linfadenomegalie.
2. Mastocitosi sistemica: poco probabile per la maggiore frequenza nell'adulto, per l'assenza di lesioni scheletriche tipo osteoporosiche.
3. Glicogenosi (III b, VI, deficit di fosforilasi-chinasi, deficit di glicogeno-sintetasi): poco probabili per l'assenza di ipoglicemia, comunque non escluse con test al glucagone che non è stato possibile eseguire perché Piero ha presentato un episodio febbrile.
4. Mucopolisaccaridosi e gangliosidosi: poco probabili per l'assenza di ritardo mentale, manifestazioni neurologiche e particolare fenotipo.
5. Malattia di Wilson: normale la cupremia e la cupruria nelle urine delle 24 h.
6. Cause infettive: poco probabili per la durata del problema e l'assenza di sintomi suggestivi (febbre).
7. Cause cardiache o vascolari: escluse per l'assenza di alcuni segni patognomici.

Per la verifica delle suddette ipotesi i colleghi gastroenterologi ritengono che sia necessario eseguire una biopsia epatica e per tale motivo contattano un Centro di Epatologia pediatrica dove tale esame viene eseguito. La biopsia epatica evidenzia un quadro di cirrosi micronodulare, con spiccata neoduttulazione periferica e aspetti colangitici (modesti infiltrati portali misti che interessano l'epitelio dei dotti biliari). Il lobulo mostra aspetti rosetiformi delle lamine epatiche, infiltrati flogistici focali, ipercellularità dei sinusoidi. Non si osservano aspetti riferibili a istiocitosi.

La diagnosi

La diagnosi deriva dalle conclusioni della biopsia epatica: alla luce del quadro clinico di epatopatia cronica colestatica anitterica con negatività delle principali indagini eziologiche, del reperto istologico di cirrosi con presenza di neoduttulazione biliare, in as-

senza di apparente ostacolo alla via biliare principale con correlato laboratoristico di iper- γ GT, viene suggerita la possibilità di una colestasi familiare intraepatica progressiva (malattia di Byler, variante difetto di proteina MDR3). Per confermare la diagnosi è in corso uno studio del DNA mediante tecniche di diagnostica molecolare. Attualmente Piero è in terapia con acido ursodesossilico e colestiramina.

Commento

La malattia di Byler è una rara forma di colestasi intraepatica progressiva a carattere familiare che evolve in cirrosi, originariamente descritta in una famiglia Amish. Viene trasmessa come carattere autosomico recessivo. È caratterizzata da anomalie strutturali della membrana dei canalicoli biliari. I pazienti affetti da tale patologia presentano scarsa crescita, steatorrea, prurito, rachitismo e bassi livelli di γ GT. Sono stati identificati almeno tre sottotipi, tutti caratterizzati da colestasi ad esordio più o meno precoce ed evoluzione verso l'insufficienza epatica, causati da particolari difetti genetici responsabili dei diversi meccanismi fisiopatologici.

Sottotipo 1: il difetto molecolare risiede a livello del cromosoma 18q12, che determina un'alterata secrezione canalicolare degli acidi biliari. Le caratteristiche cliniche sono: esordio precoce, intenso prurito, γ GT normale, colesterolo normale, aumento degli acidi biliari sierici, diminuzione degli acidi biliari nella bile.

Sottotipo 2: non è presente nelle famiglie Amish; il difetto molecolare, che risiede nel cromosoma 2q24, è causa di alterata sintesi degli acidi biliari. Le caratteristiche cliniche sono le seguenti: esordio variabile, assenza di prurito, γ GT normale, diminuzione degli acidi biliari primari sierici, presenza di acidi biliari atipici.

Sottotipo 3: il difetto molecolare riguarda il gene MDR3, localizzato nel cromosoma 7q21, responsabile dell'assenza della glicoproteina MDR3 (lipasi fosfatidilcolinica) e di fosfolipidi nella bile. Le caratteristiche cliniche sono: esordio più tardivo, prurito variabile, γ GT elevata, aumento degli acidi biliari sierici, diminuzione dei fosfolipidi nella bile in presenza di normali acidi biliari, colangite suppurativa. Istologicamente sono presenti infiammazione e proliferazione dei dotti biliari.

In base alle caratteristiche cliniche e al quadro istologico Piero potrebbe essere affetto dal sottotipo 3. La presenza di prurito in assenza di ittero e di epatosplenomegalia, nonostante l'addome globoso, ha probabilmente ritardato la diagnosi, avendo ritenuto, inizialmente, superfluo fare un controllo ematochimico con dosaggio delle transaminasi.

L'ecografia addominale mostra ben poco; essenziale per la diagnosi è la biopsia epatica che fornisce una chiara descrizione delle caratteristiche del parenchima epatico, in questo caso evidenziando un quadro di cirrosi micronodulare con neoduttulazione biliare e infiltrati infiammatori tipici del sottotipo 3 della malattia di Byler.

UNA STRANA FAME

Antonella Amendola, Pisa

L. ha 5 anni e mezzo. Lo seguo come pediatra "privato" da circa due anni. La sua anamnesi remota è "pulita". Soffre di ipertrofia adenoidea di grado lieve (non ha una frequente morbilità delle prime vie aeree). Ha un carattere estroverso e si relaziona bene con i coetanei e con gli adulti. Adeguati all'età il linguaggio e le capacità motorie. Nel 1999 si è trasferito in un paese limitrofo, superando bene l'impatto con il nuovo ambiente (avevo notato qualche fugace tic palpebrale solo in una occasione).

Nel novembre 2000 una sera la madre mi telefona dicendo che L., dopo aver avuto per dieci minuti circa forti dolori addominali crampiformi, ha evacuato... una massa enorme di capelli! In questa massa il bambino sapeva esattamente riconoscere a chi appartenevano i capelli di vario tipo e colore: «Quelli rossi sono di mamma, quelli biondi della tata, questi altri dell'amichetta d'asilo» ecc.

Io sono rimasta impietrita e stupefatta molto di più della madre, che ha "confessato" che la stessa cosa era già successa due anni prima. Indagando, ho scoperto che L. cerca capelli ovunque (in terra, sui vestiti), segue in bagno la mamma quando questa si fa lo shampo: insomma, ha una vera e propria "mania". Mi rendo subito conto che l'evacuazione spontanea del tricobezoar (questo è il nome) è un vero e proprio miracolo, e che la mia idea di avere buone notizie anamnestiche del mio piccolo paziente e della sua famiglia è una pura illusione.

Che fare?

1. Chiedo alla madre di fotografare il reperto: troppo tardi, è già stato tirato lo scarico.

2. Consiglio di non sgridare il bambino: troppo tardi, è già stato fatto in maniera piuttosto "pesante".

3. Consiglio di assicurare al bambino una adeguata alimentazione e idratazione al fine di garantire anche nei giorni successivi un transito intestinale regolare ma non forzato (paura di ostruzione intestinale). Chiedo di visitare L. al più presto.

Alla visita eseguita il mattino successivo l'esame obiettivo è negativo: nessuna massa addominale (nemmeno all'ecografia eseguita nei giorni successivi), non dimagrimento né anoressia. Dialogando L. mi dice che mangia i capelli perché è geloso della cuginetta di un anno che viene accudita dalla nonna di entrambi. Chiedo la consulenza della neuropsichiatra infantile.

PERCHÉ IL CASO È INDIMENTICABILE

- Per l'assenza di tricotillomania e per la tricofagia diretta solo verso i capelli altrui.
- Per il fatto che L. è un maschio (in letteratura si parla quasi esclusivamente di femmine).
- Per l'espulsione spontanea della massa addominale (sono casi che spesso finiscono dal chirurgo).
- Per l'assoluta mancanza di campanelli d'allarme, quali anoressia, perdita di peso, nausea, dolori addominali.
- Perché ribadisce ancora una volta il concetto che sbagliamo quando pensiamo di sapere tutto di un nostro paziente.

Il bambino è attualmente seguito dalla neuropsichiatra infantile del luogo; al momento mostra assoluto disinteresse verso i capelli altrui.

Riferimento bibliografico

1. Journal of Pediatrics Gastroenterology and Nutrition, 28:513-515, May 1999.

INFEZIONE CRONICA DA HCV: QUALCHE VOLTA IL CERCHIO SI CHIUDE ANCHE IN ETÀ PEDIATRICA

L. Zancan, M. Buffo, Padova

Conosco Marco dal 1989, quando, a 11 anni, mi fu riferito dai colleghi oncoematologi per un quadro di epatite cronica non A non B. Marco, affetto da sindrome di Down, a 1 anno di vita (1979), aveva presentato una leucemia mielomonocitica acuta, dalla quale guariva dopo polichemioterapia. Era stato più volte emotrasfuso e aveva sviluppato nel 1980 un'epatite acuta B con successiva clearance di HBsAg. Successivamente per la presenza di valori di

transaminasi di 2 - 3 volte la norma, persistenti da anni, veniva sottoposto nel 1988 a una prima biopsia epatica, che evidenziava un quadro di epatite cronica moderata associata a steatosi. Il mancato riscontro di marker infettivologici noti faceva allora concludere per epatite cronica non A non B.

Marco si presentava in discrete condizioni generali, con un'epatosplenomegalia e un addome dall'aspetto vagamente batraciano. La curva di crescita ponderale aveva subito un decremento di 2 centili maggiori negli ultimi 4 anni e si situava sotto il terzo centile. Venivano inoltre riferite scariche frequenti e abbondanti.

Gli esami umorali evidenziavano un'anemia microcitica, una pancitopenia periferica con esame del midollo peraltro normale, modici segni di epatocitolisi con funzione di sintesi epatica conservata. Gli anticorpi anti-gliadina (AGA) IgG e IgA e gli anticorpi anti-endomisio (EMA) risultavano positivi. La biopsia della mucosa duodenale era compatibile con celiachia. Si evidenziava inoltre un ipotiroidismo, subclinico, con positività degli autoanticorpi anti-tiroide.

All'ecografia il fegato mostrava una struttura diffusamente disomogenea con presenza di numerose piccole immagini ipoecogene, mentre la TAC dell'addome superiore (eseguita nel 1989) e la RM, eseguita nel 1991, non erano significative.

Nel frattempo si era appena reso disponibile lo screening per l'epatite C, che risultava positivo, cosicché l'epatite di Marco cambiava etichetta e diventava da non A non B epatite cronica C.

Marco veniva posto in dieta aglutinata, imposta dalla famiglia quasi in modo ossessivo e seguita rigorosamente, senza che i marcatori umorali (AGA ed EMA) e le alterazioni della mucosa duodenale (biopsie eseguite dopo 2 e 6 anni di dieta) si normalizzassero mai completamente.

Nel 1994 una seconda biopsia epatica evidenziava un'evoluzione dell'epatite cronica in cirrosi, mentre diventavano via via più definite negli anni successivi nodularità multiple, almeno 3, in sede di lobo destro, con lieve e graduale incremento dell'alfa-fetoproteina.

Nel 1999 veniva posta diagnosi istologica di epatocarcinoma multifocale su cirrosi da HCV.

Da allora Marco ha subito 2 sedute di termoablazione con radiofrequenza e una seduta di chemioembolizzazione. La situazione è al momento stabile.

L'infezione cronica da HCV rappresenta una malattia lieve in età pediatrica e scarsamente evolutiva. Questo caso tuttavia racchiude tutta la storia naturale dell'infezione che in genere però si completa, in una piccola percentuale di pazienti, con questa evoluzione irreversibile in un periodo di almeno 3-4 decenni.

È discutibile se la rapida evoluzione del quadro epatico possa essere imputata alla particolare reattività immunologica del soggetto Down, di cui la tiroide di Hashimoto e la celiachia refrattaria sono alcuni aspetti.

ESISTE LA PANCREATITE ALLERGICA?

L. Zancan, L. Bordignon, F. Fusaro, Padova

Federico, 7,5 anni, è affetto da pancreatite ricorrente idiopatica.

La storia familiare non è significativa (una zia materna è affetta da celiachia).

Nell'anamnesi personale si segnala stipsi fin dal primo anno di vita e durante gli episodi di pancreatite, alimentazione spontanea particolarmente selettiva a base soprattutto di latte e carboidrati scoditi. Dall'età di 3 anni episodi ricorrenti di broncospasmo, ora completamente risolti, e di cefalea tensiva, persistente tuttora.

L'accrescimento staturale-ponderale si mantiene fra il 75° e il 90° centile.

Il primo episodio di pancreatite risale a giugno 1998, quando, dopo una gastroenterite febbrile trattata a domicilio, Federico presenta la classica sintomatologia con importante dolore epigastrico irradiato al dorso e vomito, che passa indagnosticata in ospedale, nonostante un'ecografia dimostri pancreas modicamente e diffusamente ingrandito, senza alterazioni ecostrutturali.

Con questa storia il pediatra di famiglia fa eseguire a domicilio gli enzimi pancreatici che risultano, dopo una decina di giorni dall'episodio acuto, moderatamente alterati (amilasi 400 e lipasi 1700 U/l). Il controllo ecografico, eseguito nello stesso periodo, evidenzia normalizzazione del quadro pancreatico.

Da giugno a ottobre 1998 Federico presenta altri 4 episodi di intensità tale da richiedere il ricovero, ma di breve durata (4-5 giorni) e con rapido decadimento del valore degli enzimi. Si colgono tuttavia anche momenti in cui è presente dolore addominale senza elevazione degli enzimi e, al contrario, alterazione degli enzimi senza sintomatologia.

È facile a questo punto la diagnosi di pancreatite ricorrente e si comincia a indagare e via via a escludere le cause più frequenti: anomalie anatomiche del sistema duttale bilio-pancreatico (ecografie, ripetute anche in crisi, sempre normali; TAC, colangio, RM, ERCP completamente negative; EGDS con biopsie di mucosa gastrica e duodenale non significative), pancreatite familiare (storia familiare completamente muta e indagini umorali ed ecografiche nei genitori negative), pancreatite associata ad alterazioni metaboliche ed endocrine (esclusi iperparatiroidismo, dislipidemie, acidosi organiche), pancreatite da farmaci (vengono eseguiti periodi di wash-out farmacologico, soprattutto da corticosteroidi, senza incidere sull'andamento della sintomatologia), pancreatite associata a IBD (non dati clinici, umorali e strumentali di IBD), pancreatite associata a mutazione del gene della FC e a deficit di alfa 1-antitripsina.

L'ulteriore decorso è caratterizzato da un relativamente lungo periodo di benessere contemporaneo alla gravidanza della madre, e quindi dalla ricomparsa dei sintomi (2-3 episodi nel 1999 e nel 2000) che comportano importante compromissione della qualità di vita del bambino e di tutta la sua famiglia. Non segni di insufficienza pancreatica.

Le indagini che si mantengono costanti nel tempo sono rappresentate da un aumento più o meno importante delle IgE (1019 - 469-576), in assenza di identificazione di allergeni specifici e di riconosciuta associazione alimento-sintomi. Non si riscontrano parassiti intestinali.

Esiste la pancreatite allergica?

Che fare?

GIANMARCO E CRISTINA: DUE BAMBINI CON CEREBROPATIA, DUE STORIE DI PROBLEMI ALIMENTARI

I. Berti, S. Martellosi, A. Ventura, Trieste

CASO 1

Gianmarco è un bambino affetto da cerebropatia epilettogena, con ritardo psicomotorio, che al momento della presa in carico all'età di 6 anni pesava 12,5 kg (<3 centile). Le masse muscolari erano molto povere e il tessuto sottocutaneo quasi assente. La sua crescita era stata buona nel primo anno di vita nonostante le difficoltà di suzione, l'ipotonia e la scarsa reattività. Raggiunto a 1 anno un peso di 11-12 kg, il bambino non era più cresciuto. An-

che l'altezza si era arrestata passando progressivamente dal 50° al 3° centile.

L'alimentazione veniva riferita come "normale". Erano peraltro presenti segni indiretti di difficoltà nella deglutizione (eccesso di bava, occasionali crisi di tosse durante i pasti, con un episodio di cianosi severa), cui erano verosimilmente correlati i ripetuti episodi di bronchite che caratterizzavano la sua storia. I tentativi di alimentarlo assumendo una postura corretta durante i pasti (spalle abbassate, collo centrato e leggermente flesso in avanti) erano falliti a causa dell'ipotonia del bambino che coinvolgeva anche i muscoli orofacciali e condizionava la fuoriuscita del cibo dalla bocca.

Nell'ipotesi che la stentata crescita di Gianmarco dipendesse oltre che dai problemi di deglutizione anche dalla compresenza di disturbi gastroenterologici, abbiamo eseguito alcuni accertamenti in questo senso, tra i quali un Rx esofago-stomaco con mezzo di contrasto, che ha escluso la presenza di un reflusso gastroesofageo. Gli altri esami effettuati escludevano una condizione di malassorbimento (xilosemia normale, esame delle feci per grassi negativo) e dimostravano indici di nutrizione nella norma. Negativi anche gli anticorpi antiendomisio, gli AGA IgA e gli ALA IgA; positivi in entrambi i casi gli anticorpi di classe IgG, come verosimile espressione di una sensibilizzazione ai più comuni allergeni alimentari, secondaria alle possibili ab ingestis e microaspirazioni da incoordinazione nella deglutizione.

Dagli elementi raccolti, la scarsa crescita di Gianmarco era prevalentemente legata alle sue difficoltà di deglutizione, con conseguente apporto calorico insufficiente. Abbiamo quindi optato per un approccio multidisciplinare, con il coinvolgimento del logopedista, del neuropsichiatra, del gastroenterologo e di un esperto dei problemi nutrizionali in bambini cerebropatici, nell'intento di migliorare le sue abitudini alimentari, di adeguare l'apporto calorico e di rendere la sua deglutizione il più vicina possibile a quella fisiologica. Successivamente, se tale strategia si fosse dimostrata insufficiente, sarebbe stata presa in considerazione una supplementazione attraverso alimentazione enterale con sondino naso-gastrico.

Abbiamo rivisto Gianmarco dopo più di due anni. La situazione era rimasta sostanzialmente invariata. Il bambino aveva 8 anni e pesava 13,8 kg. È stata quindi avviata una nutrizione enterale notturna, con l'obiettivo di permettere un graduale recupero nella crescita, non ottenuto nei mesi precedenti. Dopo pochi giorni di "addestramento", la sua famiglia era in grado di gestire la nutrizione enterale a domicilio, senza problemi particolari.

Gianmarco ha tollerato molto bene il sondino naso-gastrico e la sua crescita al controllo successivo era decisamente buona (5 kg in 3 mesi), con netto miglioramento dello stato nutrizionale.

La storia di Gianmarco esemplifica l'utilità di fare ricorso all'alimentazione enterale nei bambini cerebropatici, che quasi sempre sono affetti anche da severi disturbi della crescita, determinati proprio dalla loro incapacità a nutrirsi adeguatamente e/o dalla compresenza di disturbi gastroenterologici (soprattutto il reflusso gastroesofageo).

Nel suo caso rimane ancora in sospeso l'eventuale ricorso a una gastrostomia percutanea, per ora non accettata dalla famiglia che la vede come una misura molto invasiva, ma che si renderebbe "necessaria" se la nutrizione enterale si protrasse per periodi molto lunghi, semplificando, quando accettata, la gestione familiare. Peraltro la mamma di Gianmarco è molto brava nella gestione del sondino che viene tolto alla mattina e riposizionato ogni sera, anche se i sondini nasogastrici in silicone possono essere mantenuti in sede per periodi molto lunghi (tre mesi) senza effetti collaterali (decubiti).

CASO 2

Cristina giunge alla nostra osservazione all'età di 6 anni, per i frequenti episodi di infezioni respiratorie e bronchiti di cui soffre sin dalla prima infanzia. Nata alla 29esima settimana da taglio cesareo d'urgenza per sofferenza fetale, è stata intubata per i primi 20 giorni di vita e ha presentato una displasia broncopulmonare di media gravità. È affetta da tetraparesi spastica con ipotonia assiale.

In seguito a un recente accesso di bronchite asmatiforme e ripetuti episodi di tosse e rinite, la piccola è già stata sottoposta a indagini radiologiche, che evidenziavano un'area ipertrasparente al campo polmonare superiore sinistro e una zona distellectasica basale sinistra, visibile alla TAC ad alta risoluzione, in un parenchima con aspetto a "carta geografica". Sono assenti anomalie congenite, bronchiectasie o altre alterazioni che potessero giustificare la sintomatologia respiratoria. È stata quindi ricoverata per eseguire indagini mirate a escludere un reflusso gastroesofageo, frequente causa di tosse, infezioni e fenomeni di ab ingestis nei bambini cerebropatici. Obiettivamente la bambina era in buone condizioni generali, senza elementi di particolare rilievo. Buona la crescita, così come lo stato nutrizionale.

L'Rx esofago-stomaco con mezzo di contrasto e la pHmetria sono risultati entrambi nella norma, negando la presenza di un reflusso.

Rivedendo con attenzione la storia di Cristina alla luce dei nuovi elementi che escluderebbero una patologia gastroenterologica di base, sono emersi alcuni elementi importanti.

Gli episodi di infezioni respiratorie iniziavano sempre con una rinite. È quindi lecito ipotizzare che si tratti di fatti virali associati a una certa "labilità bronchiale" dovuta alla pregressa broncodisplasia. Peraltro Cristina presenta sicuramente un'incoordinazione nella deglutizione, spesso tossisce durante l'ingestione di liquidi, soprattutto se offerti da qualcuno, meno se "gestiti" da lei stessa. Questi fattori possono favorire microaspirazioni e fenomeni di ab ingestis, anche se il riflesso della tosse è valido, come nel suo caso. Ci è dunque sembrato utile dare dei consigli alla famiglia sulla postura da favorire durante il pasto (capo in semiflessione, tronco in posizione per quanto possibile eretta) e sui cibi da privilegiare, semisolidi piuttosto che liquidi, utilizzando il bicchiere col beccuccio per bere. Rivedremo Cristina tra qualche mese per valutarne l'andamento clinico.

Morale: ricordarsi dei disturbi della deglutizione nei bambini con cerebropatia e non pensare solo al reflusso. Non fermarsi alle semplici domande alla famiglia (mangia bene?) per escludere queste condizioni, possibilmente osservare il pasto e fare domande più precise (ha la tosse quando mangia, e se beve...?).

