

Per il caso di Agnese, se volete sapere qualcosa di più, andate alla Pagina gialla. Il secondo caso potrebbe essere un esempio di "narrative medicine".

AGNESE

Maurizio Parisi

Pediatra di famiglia, Palermo

Agnese (nome di fantasia) nasce bene il 10.03.2008 e dopo circa una settimana di vita presenta una vasta area eritematosa che interessa l'emivolta dx, che viene diagnosticata come **angioma piano**.

Viene contattato un dermatologo, esperto in terapia degli angiomi piani con il dye laser, che conferma la *malformazione capillare*, nuova denominazione degli angiomi piani, anche se la presenza di *teleangectasie* nel contesto della lesione gli appare insolita. Si decide comunque che è opportuno procedere a sedute con dye laser entro i primi 20 mesi di vita, per avere i risultati migliori, e nel frattempo escludere la Sturge-Weber.

Nell'arco di due settimane però la manifestazione cutanea assume l'aspetto dell'*angioma cavernoso* e iniziano a presentarsi crisi dispnoiche, che necessitano di ricovero e che vengono motivate con la presenza di un *angioma sottoglottico*. La piccola viene inviata a Roma al "Bambino Gesù", dove eseguono laringotracheoscopia con infiltrazione locale di depomedrol e iniziano prednisone 3 mg/kg/die, quindi viene dimessa con la diagnosi di *angioma cavernoso esteso al volto, collo, emisoma dx e sottoglottico*.

Dopo tre mesi di terapia steroidea, non solo il quadro clinico e la dispnea non sono migliorati, ma in occasione di due episodi respiratori critici si è resa necessaria l'intubazione. Per quanto sopra, si decide di associare al prednisone la vincristina, che Agnese inizia all'età di cinque mesi.

Purtroppo i benefici sono nulli; infatti, dopo un mese, per dispnea ingravescente e la comparsa di un voluminoso *angioma paratracheale*, Agnese viene nuovamente ricoverata al "Bambino Gesù", dove, oltre alla solita laringotracheoscopia con infiltrazione locale di depomedrol, le viene praticata un'embolizzazione per cercare di ridurre l'angioma paratracheale. La terapia con prednisone e vincristina non solo non ha determinato alcun rallentamento nella progressione degli angiomi, ma ha causato una grave distrofia muscolare con arresto della crescita ponderale e notevole rallentamento di quella staturale!

Agnese alla nascita pesa 3,250 kg e misura 51 cm, adesso all'età di sette mesi pesa 5,750 kg e misura 65,8 cm!

Alla fine del mese di ottobre 2008, quando lo sconforto di tutti era massimo, avviene la svolta! Si viene a conoscenza dell'articolo apparso su *N Engl J Med* il 12.06.2008 che evidenziava la "efficacia del propranololo nel trattamento degli angiomi infantili di grado severo".

Si decide subito di iniziare ad Agnese, che ha appena compiuto 8 mesi, il trattamento con propranololo: 2 mg/kg/die in tre somministrazioni giornaliere e svezzarla velocemente da prednisone e vincristina, effettuando preliminarmente soltanto gli esami ematochimici di routine e un controllo cardiologico.

Agnese, esattamente come i casi descritti nel lavoro, ha un

miglioramento immediato sul colore e la consistenza dell'angioma, che inizia una lenta e progressiva involuzione, tanto che dopo due mesi appare notevolmente ridotto di volume in tutti i suoi distretti, specialmente quello periorbitario dx, sottoglottico e paratracheale. Anche la dispnea si attenua notevolmente.

Niente più intubazioni, laringotracheoscopie con infiltrazioni locali di cortisone o embolizzazioni, ma soprattutto una spettacolare crescita di recupero ponderale e staturale: all'età di nove mesi pesa 8 kg ed è lunga 69 cm.

La terapia con propranololo è stata interrotta a fine maggio 2009, dopo sette mesi di trattamento, sia per i soddisfacenti risultati raggiunti sia perché Agnese aveva compiuto 14 mesi.

Si è sempre ritenuto, infatti, che gli *angiomi cavernosi* crescessero fino al primo anno di vita per poi iniziare la regressione spontanea, o almeno questa era la speranza per Agnese prima che iniziasse la terapia con propranololo.

Ma qual è la vera storia evolutiva dell'*angioma cavernoso*, anche alla luce di questo nuovo trattamento farmacologico?

Fino a quando cresce, quando comincia la sua regressione spontanea, e nel caso di Agnese può presentare un ripresa della crescita alla sospensione del farmaco?

Per tutti questi motivi, dopo 3 mesi di sospensione, nel mese di settembre 2009, all'età di diciotto mesi, Agnese riprende il propranololo; il mese successivo fa una laringotracheoscopia di controllo e l'otorino, stupefatto, commenta che, se non avesse conosciuto Agnese e i suoi angiomi, oggi non potrebbe assolutamente formulare diagnosi di angioma sottoglottico! Agnese sospenderà definitivamente il propranololo a fine dicembre 2009.

In conclusione, questo caso impone alcune considerazioni:

- quella che sembrava apparire, anche a occhi esperti, una tranquilla "*malformazione capillare piana*", che quindi poteva beneficiare del trattamento con il dye laser, in effetti era un brutto *angioma cavernoso* allo stadio iniziale, la spia di ciò erano le numerose strie teleangectasiche presenti all'interno dell'area eritematosa;
- spesso per alcune patologie, come nel caso di Agnese, non esistono terapie efficaci capaci di incidere sull'evoluitività della malattia, ma soltanto terapie di supporto;
- bisognerebbe sempre valutare bene in questo tipo di patologie, in cui il trattamento farmacologico incide profondamente sulla crescita dei bambini, specialmente in queste prime epoche della vita, il rapporto rischio/beneficio;
- ricordarsi della "regola", mai scritta ma sempre valida, che ci esorta a cercare nella letteratura recente l'eventuale comparsa di nuovi lavori riguardanti il nostro caso clinico, quasi sempre vi troveremo la soluzione, come nel nostro caso!

“... CAPIRE TU NON PUOI, ... TU CHIAMALE SE VUOI...” ... SENSAZIONI! (Un adolescente incompreso...)

Lucia Marangio¹, Erika Gubellini¹, Raffaella Faggioli²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria,
Università di Ferrara

²UO di Clinica Pediatrica, Servizio di Neurologia Pediatrica,
Università di Ferrara

G. giunge alla nostra attenzione presso l'Ambulatorio di Neurologia Pediatrica, all'età di 15 anni, a causa di un episodio di perdita di urine, avvenuto 2 settimane prima.

Dall'anamnesi familiare e fisiologica non emerge nulla di significativo.

All'anamnesi patologica remota la mamma segnala convulsioni febbrili semplici all'età di 2 anni e una storia di “comportamento strano” iniziata all'età di 7 anni, in concomitanza al trauma della separazione dei genitori. Per tale motivo G. ha eseguito per lungo tempo psicoterapia, con riferita risoluzione pressoché totale del quadro psicopatologico.

L'anamnesi patologica prossima è raccolta direttamente con il ragazzo: mentre era a scuola, durante un compito in classe, G. ha sentito “di nuovo quella strana sensazione” e le voci dei compagni lontane, poi ha avvertito minzione impellente, seguita da perdita improvvisa e involontaria di urine.

Insospettiti dal racconto, sorvoliamo temporaneamente sull'episodio di incontinenza urinaria (che più di tutto aveva allarmato la mamma e il curante), e ci soffermiamo invece sulla “strana sensazione”, che G. dice di avere percepito “DI NUOVO”...

Indagando meglio, scopriamo che il motivo esatto per cui era stato richiesto l'intervento dello psicologo otto anni prima, era che sin da quando era bambino a G. succedeva di avere spesso “quel pensiero fisso nella testa”, talora preceduto da “quella puzza”; in quei momenti, che duravano 20-30 secondi, i genitori notavano che G. “si incantava”.

La madre riferisce che, grazie ai provvedimenti presi, gli strani episodi, inizialmente pluri-quotidiani e pluri-settimanali, sono scomparsi... ma G. afferma di fronte a noi che in realtà ha omesso di parlarne, perché stanco di andare dallo psicologo!

Alla luce di queste rivelazioni, ci orientiamo a interpretare quel “comportamento strano” come crisi epilettiche a semeiologia psichica (*déjà vu*) monomorfa, talora associate ad allucinazioni olfattive e nell'episodio recente a perdita di urine, verosimilmente dovuta a riduzione transitoria brevissima della vigilanza.

Eseguiamo quindi uno studio elettroencefalografico in veglia e in sonno che ci consente fortunatamente di registrare gli episodi critici descritti, a cui corrispondono anomalie della banda delta in sede temporale sinistra.

La RM cerebrale effettuata in seguito è risultata nella norma. Viene quindi posta diagnosi di epilessia del lobo temporale.

Commento

In letteratura il *déjà vu* viene descritto come “impressione soggettivamente inappropriata di familiarità dell'esperienza attuale con un passato indefinito”¹.

È un evento molto comune: circa il 60% della popolazione ha sperimentato almeno una volta nella vita la sensazione di aver vissuto precedentemente una situazione che si sta verificando, con la consapevolezza che ciò non corrisponda alla realtà².

Il *déjà vu* è compatibile con una condizione neuropsichiatrica

di normalità, ma può anche essere associato a patologie psichiatriche e neurologiche³.

Può essere interpretato come “normale” quando si tratta di un'esperienza occasionale, di brevissima durata, scatenata dal vissuto contingente; in questi casi vi è piena consapevolezza dell'evento e non sono associati altri sintomi.

Il significato del *déjà vu* in psichiatria è meno chiaramente definito e può inserirsi come manifestazione minore in un quadro psichiatrico franco, per esempio di ansia, depressione, psicosi. Le discriminanti in questo contesto sono la compresenza di disturbi psichiatrici e un ridotto livello di consapevolezza del paziente⁴.

Il *déjà vu* è invece di natura epilettica quando presenta un esordio improvviso, che prescinde dalla situazione che il soggetto sta vivendo, e ha una durata più prolungata, fino a qualche minuto; la semeiologia è monomorfa e si ripete nel tempo sempre uguale a se stessa, con elevata frequenza; in questo caso è segno tipico dell'*epilessia del lobo temporale*⁵.

L'*epilessia del lobo temporale* costituisce circa il 30% di tutte le epilessie. Si tratta di forme lesionali o probabilmente tali. La sintomatologia è costituita da un gruppo vario di manifestazioni critiche che comprendono l'aura epigastrica ascendente, il *déjà vu* e le sue varianti, sensazioni di paura e di panico, allucinazioni uditive, olfattive o gustatorie, sintomi neurovegetativi. Un terzo dei casi ha una storia pregressa di convulsioni febbrili. Il trattamento di scelta è la carbamazepina, benché il 50% di questi pazienti siano farmacoresistenti.

Conclusioni

G. è stato posto in terapia cronica con carbamazepina, con completa, rapida e... reale risoluzione dei fenomeni critici, anche se un tentativo di sospensione terapeutica dopo due anni di benessere ha rapidamente indotto la ricomparsa delle crisi, per cui si è reso necessario riprendere il farmaco antiepilettico.

Abbiamo voluto riportare questo caso clinico per sottolineare come possa essere difficile l'interpretazione di alcuni sintomi di confine tra psicologia, psichiatria e neurologia, talora troppo frettolosamente etichettati come funzionali, specie negli adolescenti.

È importante che il pediatra di fronte a una sintomatologia psichica “parossistica” prenda in considerazione la possibile natura epilettica del quadro, anche in assenza di evidenti fenomeni convulsivi.

Infine, vogliamo rimarcare come, per un corretto orientamento diagnostico di un soggetto che ha presentato un *déjà vu*, sia fondamentale un dettagliato racconto del fenomeno e del corredo sintomatologico... racconto che deve essere attentamente ascoltato e interpretato, anche se riferito da un adolescente!

Bibliografia

1. Panayiotopoulos CP. Temporal lobe epilepsies. In: Panayiotopoulos CP. A clinical guide to epileptic syndromes and their treatment. Springer, 2007:376-95.
2. Brown AS. The *déjà vu* experience: essays in cognitive psychology. Psychology Press, 2003.
3. Wild E. *Déjà vu* in neurology. J Neurol 2005;252:1-7.
4. Sno H. The *déjà vu* experience: remembrance of things past? Am J Psychiatry 1990;147:1587-95.
5. Jackson J. On a particular variety of epilepsy (“intellectual aura”), one case with symptoms of organic brain disease. Brain 1988;111:179-207.