

Questi tre casi sono caratterizzati dal non aver niente in comune; oppure solo una cosa: che il protagonista del racconto non è il medico curante ma piuttosto il sapere diffuso (la fibrosi cistica) o l'opinione diffusa (la televisione) o la paura diffusa (l'AIDS). Il medico è così un po' amico, un po' testimone casuale delle commedie e delle tragedie della vita.

QUANDO LA MAMMA È COME CASSANDRA (O MEGLIO QUANDO NE SA PIÙ DEL MEDICO)

*Giuseppe Tuccio e Teresa Codamo, Reparto di Pediatria e
Centro regionale per la cura della Fibrosi Cistica, Soverato (CZ)*

A Soverato è una calda mattina di fine marzo. Il pezzo di mare che si vede dall'ospedale assume, di giorno in giorno, un colore sempre più azzurro. Il periodo delle bronchioliti è quasi finito, il reparto è semi-vuoto e si tornerà a riempire con le gastroenteriti estive. Arriva una telefonata: all'altro capo del filo una mamma che chiede un test del sudore per la figlia ventenne.

«Signora, come mai il test del sudore a questa età?»

«Dottore, mia figlia ha la fibrosi cistica! È da tanti anni che lo so, da quando è nata, ma nessuno mi crede».

«Cosa dice signora, nessuno le crede?»

«Dottore, mia figlia ha sempre avuto tutti i sintomi della fibrosi cistica, i sintomi che ho sempre letto sulle enciclopedie che ho consultato, ma nessuno mi crede e adesso mia figlia sta molto male».

Le diamo un appuntamento per il mattino seguente. La signora si presenta con tre cartelle piene di documenti, esami, cartelle cliniche e con lei c'è C., una ragazza di 20 anni molto magra, molto pallida, dispnoica e con ipocratismo digitale. La storia che tiriamo fuori da tutta la documentazione è questa: C. è nata da gravidanza gemellare alla 37^a settimana di gestazione, peso kg 2,450, ricoverata in patologia neonatale alla nascita per 21 giorni e dimessa con diagnosi di distress respiratorio transitorio in lieve pretermine. La sorellina, ricoverata per ileo da meconio, risoltosi spontaneamente, muore a 3 mesi per broncopolmonite. Anche C. viene ricoverata a 3 mesi di vita per broncopolmonite. In tale occasione effettua test del sudore con esito, riferito alla mamma, dubbio (!!) e prescrizione di estratto pancreatico a ogni pasto, cosa che poi ha fatto, a periodi, ogni qual volta evacuava feci untuose.

La crescita non è stata mai brillante, sempre magra, pallida e, a periodi, con tosse che veniva trattata sempre con antibiotici per os. Da 5 anni la tosse si è fatta più frequente, con intervalli liberi sempre più brevi. Da 3 anni la tosse è diventata produttiva con escreato giallo-verdastro. Nel 2000 viene vista da un collega otorino che fa effettuare TAC dei seni nasali e paranasali, che evidenzia un quadro di pansinusite cronica.

Viene prima proposta terapia cortisonica locale e poi intervento chirurgico che la paziente rifiuta. In questa occasione riscontro di *Pseudomonas aeruginosa* e *Staphylococcus aureus* nell'escreato.

Dopo qualche mese ulteriore consulto da altro otorino che conferma l'indicazione all'intervento chirurgico per pansinusite e ipertrofia dei turbinati. La paziente si ricovera, ma l'intervento non viene eseguito perché l'anestesista riscontra un notevole impegno respiratorio che controindica l'anestesia generale.

La situazione clinica di C., nello scorso anno, si fa critica: dimagrimento, calo dell'appetito, tosse produttiva e dispnea, tanto che la paziente non riesce a dormire la notte. Viene ricoverata in reparto di medicina generale dove effettua TAC polmonare che evidenzia bronchiectasie più evidenti nei campi medi e superiori, e viene dimessa con le seguenti ipotesi diagnostiche: deficit di alfa 1-antitripsina, fibrosi cistica, sindrome sinu-bronchiale. Posta in terapia con Creon cps (1 cps per 3 volte al dì), viene inoltre programmato controllo in reparto dopo 7 giorni. A quel punto la zia

cerca su Internet e trova il nostro centro. Da noi effettua test del sudore che conferma il sospetto della mamma.

Cosa ci insegna questo caso?

Ci insegna che qualche volta succede l'incredibile. Che in un Paese che vanta una cultura pediatrica diffusa e una figura "presente" come il pediatra di famiglia, un caso tipico di una malattia che tutti gli studenti conoscono, arriva a vent'anni per avere una diagnosi. Allora torna ad avere un senso lo screening neonatale?

La fibrosi cistica è la più frequente malattia genetica della razza bianca con incidenza di 1:2700 nati. Viene trasmessa in maniera autosomica recessiva con frequenza del portatore di 1:27 nella popolazione generale. Sono numerosi i casi di forme classiche della malattia che vengono diagnosticati in ritardo. Nel caso di C. i sintomi erano presenti già nei primissimi mesi di vita; l'ileo da meconio e la precoce morte della sorellina avevano puntato l'indice in quella direzione, ma poi tutto è finito lì.

Accanto alla forma classica esistono una varietà di forme con fenotipo sfumato di ancora più difficile diagnosi.

In Italia sono iscritti al registro nazionale 3791 pazienti (al 31/12/2001), di cui 133 calabresi. Nella nostra regione, con la nascita di 22.000 neonati/anno l'atteso è di 6-8 casi/anno. Oggi l'età media alla diagnosi è tra le più alte d'Italia. In Calabria esiste un cono d'ombra diagnostico ancora molto ampio e i casi iscritti al registro sono poco più della metà dei casi attesi. Le diagnosi tardive e il loro numero ridotto rispetto all'atteso sono stati tra le motivazioni principali che ci hanno indotto a intraprendere, a breve, lo screening neonatale.

L'HA DETTO LA TELEVISIONE!

Daniela Samburgo, Pediatra di famiglia, Valdagno (VI)

Conosco i genitori di Noemi da qualche anno: insegnanti di ballo, hanno invano tentato di insegnare a me e Fabrizio i segreti del ballo liscio e caraibico. Conoscenza superficiale: l'ho capito solo quando sono stati miei pazienti. Interrotta l'attività di ballerini, si sono gettati anima e corpo nelle braccia della televisione. Appartenevano quindi alla categoria dei "genitori televisivi".

Fin dal primo bilancio di salute, infatti, hanno tenuto a precisare che avevano visto in televisione alcune trasmissioni sulle vaccinazioni, per cui avevano deciso fermamente di non vaccinare loro figlia. La televisione aveva detto: «Perché vaccinare contro il tetano che non è una malattia infettiva?». «Perché vaccinare contro l'epatite B, malattia notoriamente a trasmissione sessuale, dei piccoli lattanti innocenti?» ecc. E poi la televisione aveva detto che gli effetti collaterali gravi erano frequentissimi e che le vaccinazioni si facevano ormai per malattie che non esistono più, solo per gli interessi delle aziende produttrici...

Questa loro ferma decisione non è stata minimamente scalfita da tutte le informazioni (scritte) che io e il servizio vaccinale abbiamo offerto. La televisione era stata troppo chiara ed esaustiva in proposito. Perciò, immaginatevi la mia sorpresa quando, a fine settembre scorso, la mamma di Noemi mi telefona per comunicarmi di aver fermamente deciso di vaccinare sua figlia di 10 mesi contro l'influenza. Questo perché l'aveva detto la televisione: l'epi-

demia sarebbe stata di proporzioni bibliche e poi...c'era la SARS, per cui tutti i bambini dovevano essere vaccinati!

È stata la prima di una lunghissima serie di telefonate (vi ricordate?). Il "Capo" dei pediatri raccomandava fortemente la vaccinazione, il Ministro della Salute pure.

A quelle successive sapevo bene come rispondere, ma la mamma di Noemi mi aveva creato un po' di sconcerto e la mia ignoranza sulla assoluta necessità della vaccinazione anti-influenzale le ha sicuramente confermato che io di vaccinazioni non ne sapevo niente. Comunque prendo la palla al balzo: se ha fermamente deciso di vaccinarsi per l'influenza, riparlamo delle altre vaccinazioni e anche il servizio vaccinale, pur di recuperarla per le vaccinazioni obbligatorie, sarebbe stato ben disponibile a vaccinarla per l'influenza, anche se non apparteneva alle categorie a rischio.

Senonché, 15 giorni dopo, la mamma di Noemi mi ritelefono per avvisarmi che, in un'altra trasmissione, la televisione aveva appena chiarito che anche il vaccino anti-influenzale era pericoloso e che non era così importante vaccinarsi, per cui aveva fermamente rideciso di non vaccinare sua figlia nemmeno per l'influenza!

TRE DOMANDE

Angela Barachino, Pediatra di famiglia, Mira (VE)

La mamma di G., mia paziente di tre anni, viene nel mio ambulatorio con il piccolo C., secondogenito, per il primo bilancio di salute; è una signora simpatica. Ricordo che, quando portava la primogenita ai controlli, la chiamava scherzosamente "puzzola". C. è un bel bambino, sano, la signora è felice.

Ci rivediamo al terzo mese, tutto procede bene. Al controllo dei sei mesi, dopo l'estate, la mamma di C. è accompagnata dalla nonna, che tiene in braccio il bambino e durante tutta la visita lo accudisce, mentre la mamma sta sempre seduta; le chiedo se vi sia qualche problema, e la signora mi risponde che da quando sono stati in vacanza in Sardegna, dove faceva molto caldo, non si sente bene; lamenta astenia, vertigini; sperava che questi disturbi potessero essere causati dal caldo eccessivo, ma poiché persistono, si sta sottoponendo ad accertamenti. Mentre le parlo, ho l'impressione che non mi senta molto bene, e in effetti riferisce anche disturbi dell'udito e della vista; la vedo preoccupata, non è la solita signora sorridente e scherzosa, e forse è anche un po' dimagrita.

Rivedo C. al bilancio del nono mese, questa volta accompagnato

solo dalla nonna materna, che, angosciata, mi rivela subito la grave notizia: «Dottorressa, mia figlia ha l'AIDS!». Rimango senza parole, mentre una serie di pensieri mi si accavallano nella mente; la nonna continua riferendomi che la malattia sta avendo un decorso rapidissimo; in pochi mesi sua figlia è dimagrita e si è aggravata a tal punto da non alzarsi più dal letto; gli infettivologi che la seguono hanno già inviato i figli al Dipartimento di Pediatria della vicina Clinica Universitaria: sono risultati entrambi sieropositivi; per il piccolo si spera ancora possa trattarsi di anticorpi passivi materni; il marito è sieronegativo.

Cautamente chiedo alla nonna se abbiano idea di come possa aver contratto il virus, e lei mi risponde che stanno cercando di rintracciare un ragazzo, con cui la figlia aveva avuto una storia tanti anni prima, e che forse aveva avuto qualche esperienza di droga. Qualche tempo dopo ho visitato G. per una virosi; era accompagnata dal papà; la piccola aveva uno sguardo molto triste; ho parlato un po' con il padre, per quanto possibile in presenza della bambina; mi rivela che le condizioni della moglie si sono ulteriormente aggravate e sono ospitati dai nonni in una città vicina; pensano di trasferirsi perché nel piccolo paese dove abitano la notizia si è ormai diffusa e la gente li ha completamente isolati. Quest'uomo intelligente, innamorato della moglie, aveva capito che la sieropositività risaliva a molto tempo prima.

Non li ho più rivisti, ma da una collega ho saputo che la mamma di questi due bambini è morta, e anche il piccolo secondogenito è rimasto sieropositivo; so che si sono trasferiti in un altro Distretto e non sono più miei pazienti. Questa storia è per me indimenticabile perché spesso ripenso a questa famiglia, una bella famiglia, normalissima, e alla tragedia che l'ha colpita. Non posso dimenticare questa mamma, felice con i suoi bei bambini, e invece così sfortunata; penso a questo padre, che non si è infettato, che ha già visto morire la moglie e che molto probabilmente vedrà morire anche i figli.

A volte però mi pongo anche altri quesiti riguardo a questo caso: mi chiedo come mai nel 1991, durante la prima gravidanza, questa mamma non sia stata sottoposta al test HIV? E come è possibile che nemmeno durante la seconda gravidanza, nel 1994, il test non sia stato eseguito? Forse è mancato il consenso? Se si fosse stati a conoscenza della sieropositività, probabilmente si sarebbe potuto evitare almeno il secondo caso di trasmissione verticale dell'infezione. Mi chiedo quindi se casi come questo potranno ancora ripetersi.

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 (longog@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

SEGRETARIA 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)

