

*Intuizione, colpo d'occhio o colpo di naso, sì.  
Intuizione, colpo d'occhio o colpo di naso, no.*

### POLIPNEA... NON SEMPRE POLMONITE

*Maria Teresa Bartolini  
Pediatria di famiglia, Bologna*

Appartengo alla generazione per cui la capacità di andare "a naso" era un vanto in molte circostanze: nel muoversi in montagna quando la segnaletica CAI era molto più ridotta di adesso o in una città sconosciuta quando l'itinerario accuratamente studiato sulla cartina andava a scontrarsi con sensi unici imprevedibili... Ora con navigatori e GPS il problema è risolto in modo assolutamente scientifico e la capacità intuitiva ha perso molto del suo valore. Allo stesso modo, in medicina i protocolli e l'EBM hanno soppiantato l'occhio clinico. Tuttavia il naso, intendendo con ciò l'organo dell'olfatto, può continuare ad avere il suo ruolo.

Come quella volta in cui, nella solita confusione serale del Pronto Soccorso, l'infermiera entra in ambulatorio: "C'è fuori una piccolina con dispnea... è venuta anche ieri sera... ha fatto aerosol con salbutamolo e betametasone per os... la faccio passare."

In braccio a papà entra Amélie: ha 20 mesi, respira ansimando; è visibilmente sofferente, pallida, vigile. L'infermiera ha già rilevato i parametri vitali: SaO<sub>2</sub> 99%, frequenza cardiaca 55/min, frequenza respiratoria 63/min, temperatura 37,6 °C. Senza nemmeno farla stendere sul lettino le scopro il torace e ascolto i polmoni: l'aria passa, il murmure vescicolare si sente regolarmente su entrambi i campi polmonari, chiedo al papà di ruotare la bambina per ascoltarla anteriormente e mi avvolge un intenso odore di acetone. "È un problema metabolico! Facciamo subito un glucoStix".

Come previsto la glicemia capillare risulta alta; la diagnosi è già fatta: diabete all'esordio. L'anamnesi che viene dopo conferma: sì, negli ultimi tempi Amélie aveva spesso sete, è dimagrita forse di un chilo. Il giorno prima aveva manifestato ugualmente dispnea dopo essere stata al parco a giocare all'aperto e verosimilmente la collega che l'aveva vista in Pronto Soccorso era stata indotta a considerare l'episodio

### DIMAGRIMENTI

*Maria Innocente  
Pediatria di famiglia, Cavallino (Lecce)*

Recentemente mi è capitato di gestire due casi a breve distanza l'uno dall'altro, in cui la diagnosi di malattia cronica è giunta al termine di percorsi del tutto diversi. Nel primo è bastata l'intuizione di un attimo, nel secondo si è dovuto mettere insieme tanti piccoli pezzi in successione anche perché non era stato dato il giusto peso al pezzo che a posteriori si è dimostrato l'elemento chiave.

**Susanna** è una ragazzina dodicenne in pieno sviluppo puberale; è vivace, allegra, colorita, energica, gioca a basket 4 volte alla settimana. Viene in ambulatorio con la madre che nell'ultimo mese la vede svogliata e poco energica, forse dimagrita. Anche a me Susanna sembra pallida e abbattuta, con uno sguardo spento. Visitandola attentamente, rilevo solo la perdita di peso di 1 kg rispetto al bilancio eseguito 3 mesi prima. Ho richiesto gli esami pensando subito a una patologia della tiroide e in effetti la diagnosi è stata subito chiara: malattia di Basedow (TSH < 0,005; Ft<sub>4</sub> 20,9; Ft<sub>3</sub> 8,43; anticorpi antitiroidoglobulina 427,16; anticorpi antiperoxidasi 159,92; anticorpi antirecettore TSH 9,1). Attualmente è in terapia con tapazole che ha gradualmente normalizzato il livello ormonale. Gli anticorpi sono sempre alti.

**Raffaele** è un altro dodicenne; la sua storia inizia nella primavera del 2010. Il papà riferisce che il figlio "non gli piace" perché è astenico, pallido e occasionalmente presenta scariche diarroiche, probabilmente perché mangia male e disordinatamente essendo spesso a casa dei nonni. La mamma di Raffaele purtroppo è deceduta in un incidente stradale quando Raffaele aveva 4 anni. La visita non ha evidenziato nessun problema significativo. Ho dato le usuali indicazioni per l'enterite acuta. Raffaele scompare per 3-4 mesi; lo rivedo a settembre

una forma allergica per la presenza di asma e rinocongiuntivite allergica nei genitori. D'altro canto la terapia con salbutamolo e betametasone aveva risolto lì per lì il quadro respiratorio, anche se probabilmente aveva contribuito a precipitare la situazione metabolica.

Il laboratorio non lascia dubbi: glicemia 531 mg/dl, emogasanalisi venosa: pH 6,97, pO<sub>2</sub> 62,5 mmHg, pCO<sub>2</sub> 13,3 mmHg, HCO<sub>3</sub> bicarbonati 2,9 mmol/l, BE -28,6.

L'esame urine conferma quel che aveva già avvertito il naso: chetoni > 80 mg/dl e a questo punto prevedibilmente glicosuria > 1 g/dl.

Per riequilibrarla c'è voluta la notte di conteggi, infusioni di liquidi, insulina, controlli ripetuti: la mattina però, quando è stata trasferita al Centro di riferimento di Endocrinologia pediatrica, il pH era risalito al valore decisamente più accettabile di 7,23 con 8,9 mmol/l di bicarbonato, la glicemia si era assestata con varie oscillazioni attorno ai 200 mg/dl e il papà, che verosimilmente non aveva colto le implicazioni della diagnosi, ma solo la scomparsa della difficoltà respiratoria, visibilmente sollevato mi ha detto: "Vede, dottoressa, come respira bene?".

Che cosa c'è di indimenticabile in questa storia? Al di là della soddisfazione personale per la diagnosi e ancor più per essermela cavata da sola a riequilibrare una situazione molto compromessa, alcune considerazioni possono essere utili anche per gli altri:

- nel diabete giovanile i sintomi di esordio più evidenti e drammatici che portano il bambino al Pronto Soccorso non sempre sono quelli classici, più scontati. Il coma: non c'era proprio; la poliuria, la polidipsia, il dimagrimento: c'erano, ma nessuno ci aveva fatto gran caso, sono emersi a diagnosi già fatta;
- una polipnea non è detto che riconosca sempre la sua origine dall'apparato respiratorio o cardiovascolare; in effetti ha due cause: l'ipossia e l'acidosi; quest'ultima può essere sia respiratoria che metabolica;
- alla base della diagnosi è necessario un esame obiettivo completo, condotto usando tutti i cinque sensi.

quando il papà mi riferisce che la diarrea continua a essere presente con 3-4 scariche al giorno. Approfondendo l'anamnesi, ho verificato che la diarrea non era continua, ma si presentava periodicamente con brevi intervalli di alvo regolare. Le scariche non avevano sangue e/o muco e non erano accompagnate da dolori addominali; non c'era febbre. A quel punto ho chiesto gli esami: antitransglutaminasi ed EMA erano negativi, VES 48, PCR negativa, coprocultura ed esame parassitologico negativi, emocromo normale senza segni di anemia. Visto il protrarsi dei sintomi, lo invio comunque in consulenza al secondo livello; si conferma la normalità dell'emocromo e la negatività degli anticorpi e della genetica per celiachia, c'è solo una VES a 52. Raffaele è stato di nuovo meglio e non lo vedo di nuovo per un mese e mezzo, finché un bel giorno torna in ambulatorio: è dimagrito; le scariche sono ormai continue, accompagnate da dolore addominale; appare sofferente, non ha mai rilevato febbre né presenza di sangue o muco nelle feci. Fa di nuovo gli esami: VES 85 e calprotectina fecale 550 µg/l (molto elevata!). Decido a questo punto di inviarlo in chirurgia pediatrica per la colonscopia: isolate lesioni aftoidi del retto, sigma e colon con sporadiche aree di iperemia anche a livello dell'ultima ansa ileale; all'esame istologico mucosa colica con flogosi cronica lieve a impronta follicolare. Ho inviato Raffaele a Trieste col sospetto di morbo di Crohn. L'esame con videocapsula ha evidenziato lesioni ulcerative puntiformi e aftoidi a livello digiunale; nei tratti più distali e a livello dell'ultima ansa si rilevano importanti ulcere profonde serpiginose ricoperte da fibrina; in certi tratti lesioni ad acciottolato: si conferma morbo di Crohn ileocolico. Ha iniziato terapia con nutrizione enterale, azatioprina e metronidazolo.

Il caso di Susanna mi ha confermato che l'impressione clinica data dallo sguardo spento associato a dimagrimento e astenia può essere importante per la patologia tiroidea; il caso di Raffaele invece non posso dimenticarlo a causa del ritardo dovuto al fatto che non ho capito subito che l'associazione tra astenia, diarrea e VES alta poteva nascondere una MICI.