

## CASI INDIMENTICABILI in Pediatria ambulatoriale

Una patologia rara, a presentazione inusuale, risolta con l'aiuto di molta tecnologia; e, assieme, un caso fin troppo esplicito, anzi da manuale, oscurato solo dalle tapparelle chiuse e risolto alzandole.

### UNA MASSA CHE COMPARE DALLA SERA ALLA MATTINA

Mara Marchiori, Paola Dalla Via, Anna Capretta,  
Tiziana Zangardi  
Pediatria d'Urgenza di Padova

G., un lattante di quattro mesi, giunge all'osservazione del nostro Pronto Soccorso pediatrico una mattina di maggio, per l'improvvisa comparsa di una tumefazione dura, apparentemente non dolente alla palpazione, del diametro di circa 4 cm, in corrispondenza della guancia sinistra.

La mamma riferisce con assoluta certezza che fino a poche ore prima non presentava tumefazione alcuna: si era svegliato infatti nel corso della notte per essere allattato al seno materno, e la mamma non aveva notato nulla di strano.

La madre racconta inoltre che il piccolo nei giorni precedenti era in ottime condizioni generali, non aveva avuto febbre né aveva presentato alterazione alcuna del suo comportamento abituale.

Alla visita in Pronto Soccorso G. è apiretico, in condizioni generali buone, obiettività generale negativa, fatta eccezione per quella massa alla guancia sinistra, di consistenza notevolmente aumentata alla palpazione, che non si associa ad alcuna soluzione di continuità né della cute sovrastante né della mucosa del cavo orale corrispondente.

G. è il primogenito della coppia, nato dopo gravidanza decorsa regolarmente, allattato esclusivamente al seno; anamnesi patologica remota e familiare completamente mute per patologie di rilievo.

Quali sono le nostre ipotesi diagnostiche in un primo momento? Pensiamo in prima istanza a una neoformazione di natura maligna, quindi a una neoformazione di natura vascolare, all'esito eventuale di un trauma misconosciuto, con meno convinzione pensiamo a un processo di natura infettiva.

Eseguiamo in PS i primi accertamenti ematochimici e strumentali.

Esame emocromocitometrico e indici di flogosi sono completamente nella norma: emocromo completo: GB 11.040 (N 22,4%; L 66,3%); GR 3.940.000/mm<sup>3</sup>; Hb 10,1 g/dl; MCV 74,1 fl; PLT 421.000/mm<sup>3</sup>; PCR 7,53 mg/l; CPK 130 U/l. Profilo biochimico generale: valori nella norma.

L'ecografia della tumefazione evidenzia un "grossolano ispessimento dei tessuti molli della guancia sinistra con ecostruttura solida disomogenea e diametro massimo di 27 mm. Inspessiti anche i tessuti molli della tempia omolaterale, ma senza massa realmente delimitabile. Impossibile eseguire studio doppler delle regioni esplorate".

G. viene quindi ricoverato per essere sottoposto a ulteriori accertamenti.

Nel corso del ricovero il piccolo si mantiene in condizioni generali buone, si alimenta senza problemi, è apiretico stabilmente. Le dimensioni della lesione incrementano progressivamente interessando anche la tempia sinistra e la palpebra inferiore sinistra: la cute assume una colorazione dapprima rosso vinaccia, quindi bluastra, quindi giallo-verde, nelle giornate successive. Si evidenzia ecchimosi bluastra anche in corrispondenza della mucosa del cavo orale in sede di lesione. Non compare alcun altro segno clinico a orientare la diagnosi.

Ulteriori accertamenti, quali lo striscio periferico, l'ecografia addominale e l'Rx del torace sono completamente negativi.

Si decide, in accordo con i colleghi dell'oncoematologia pediatrica e della chirurgia pediatrica, di eseguire una RMN della lesione e un prelievo biotipico con successivo studio istologico dei tessuti interessati.

Nel frattempo vengono ripetuti un emocromo completo e un profilo coagulativo... colpo di scena! Si evidenzia un prolungamento importante del PTT: PT 90%, PTT > 220 secondi; INR 0,99; fibrinogeno 3,0 g/l; D-dimero 568 µg/l.

Nell'ipotesi di una forma di emofilia, pur con storia familiare completamente muta, dosiamo il fattore VIII plasmatico e riscontriamo un valore di fattore VIII circolante pari a 0,7%, corrispondente a diagnosi di emofilia di tipo A grave.

Viene somministrato fattore VIII Kogenate Bayer/Helixate 500 UI in bolo premedicato una volta al giorno.

Resta però da fugare un dubbio importante... quella massa è il solo effetto di un coagulo ematico, oppure l'emofilia di G. ha condotto alla slatentizzazione di una neoformazione tumorale coesistente, misconosciuta fino al momento del sanguinamento acuto?

Riteniamo necessario eseguire in ogni caso una RMN della guancia sinistra: "in corrispondenza della guancia sinistra è apprezzabile formazione rotondeggiante di circa 3 cm di diametro con struttura disomogenea e con componente solida che incrementa l'intensità del segnale dopo contrasto e componente che non assume contrasto ma non risulta francamente liquida. Tale formazione presenta limiti in parte mal distinti, presenta sviluppo al di sotto dell'osso zigomatico e giunge a ridosso del profilo sinistro dell'osso mascellare. La formazione espansiva cranialmente giunge a ridosso del pavimento dell'orbita che risulta poco definito anteriormente".

L'esito della risonanza non ci rassicura affatto e il piccolo viene comunque sottoposto a una biopsia in chirurgia pediatrica.

La biopsia è effettivamente risolutiva: mostra una struttura di aspetto lordaceo, estremamente friabile, compatibile macroscopicamente con coagulo ematico.

L'esame istologico conferma questo dato, mostrando "tessuto adiposo con aree di soffiatura emorragica e proliferazione miofibroblastica reattiva con associato infiltrato linfogranulocitario. Presente anche coagulo ematico. Quadro complessivo coerente con ematoma in via di organizzazione".

G. viene posto in terapia continuativa con fattore VIII plasmatico, e già dopo le prime infusioni, le condizioni cliniche del piccolo migliorano, con progressiva riduzione fino alla completa scomparsa della tumefazione che tanto ci aveva preoccupato.

#### Bibliografia di riferimento

- Allen DJ, Goddard NJ, Mann HA, Rodriguez EC. Primary malignancies mistaken for pseudotumours in haemophilic patients. *Haemophilia* 2007; 13:383-6.
- Bolton-Maggs PH, Pasi KJ. Haemophilias A and B. *Lancet* 2003;361: 1801-9.
- Brown DL. Congenital Bleeding Disorders. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2005;35:38-62.
- Dunn AL, Abshire TC. Recent advances in the management of the child who has hemophilia. *Hematol Oncol Clin N Am* 2008;4:1249-76.
- Lillicrap D, Nair SC, Srivastava A, Rodeghiero F, Pabingers I, Federici AB. Laboratory issues in bleeding disorders. *Haemophilia* 2006;12:68-75.

### AL RIENTRO DAL VIAGGIO DI NOZZE...

*Carlo Napolitano  
Assago (Milano)*

Al rientro dal viaggio di nozze eravamo arrivati a casa nel cuore della notte, dopo 14 ore di volo, decisamente stanchi, e per questo quella mattina di maggio ero riuscito ad ascoltare la segreteria telefonica, soltanto poco prima dell'ora di pranzo.

Il messaggio più recente era quello della mamma di F., un ragazzino di circa otto anni divenuto da poco mio paziente: lo avevo visto per la prima volta durante un turno del servizio di Guardia Medica Pediatrica a domicilio, e da allora quando c'era qualche problema si rivolgevano direttamente a me.

Richiamai quindi la famiglia, e la mamma mi raccontò che F. aveva - testuali parole o quasi - "da un paio di giorni un po' di influenza: febbre, mal di gola, cefalea, con dolori un po' in tutto il corpo...".

Va detto per inciso che in quell'anno, caratterizzato da un clima particolarmente rigido con neviccate da record anche in città, la stagione influenzale si era effettivamente protratta al di là del consueto, e quindi, malgrado la primavera astronomica fosse cominciata da tempo, l'ipotesi formulata dalla mamma non era del tutto da scartare.

Il bambino, in particolare, aveva avuto una puntata febbrile elevata, superiore ai 40 °C, nella tarda serata del giorno prima, mentre in quel momento la temperatura si era stabilizzata intorno ai 38 °C, probabilmente anche un po' ridimensionata dal paracetamolo che gli veniva somministrato per i dolori che accusava. C'era stato inoltre un episodio di vomito, ma isolato, e successivamente solo nausea, anche perché il malato non aveva più voluto assumere cibi solidi.

Proposi pertanto di passare a visitare F. e ricordo ancora perfettamente il "faccia pure con comodo, dottore, va bene anche a fine pomeriggio, basta avere il tempo di andare in farmacia prima che chiuda, nel caso sia necessario prendere un antibiotico" con cui la madre si congedò da me telefonicamente.

Quando si rientra da un'assenza protrattasi per quindici giorni, oltre a dover smaltire il jet-lag tipico dei voli verso Oriente, di cose da sistemare in casa ce ne sono sicuramente tante; e così quel non mettermi minimamente fretta avrebbe potuto convincermi davvero a rimandare al tardo pomeriggio quella visita domiciliare, che in fondo significava anche il ritorno al tran-tran lavorativo metropolitano dopo una vacanza nel paradiso delle Isole Seychelles. Dove, tra l'altro, avevamo anche corso il "rischio" di rimanere una terza settimana, ospiti del tour-operator, per un problema di overbooking aereo...

Ma F. abitava in una zona di Milano in cui, verso sera, il traffico risulta sempre particolarmente caotico a causa del transito in uscita dalla città, e l'idea di poter evitare l'ingorgo mi spinse ad anticipare la visita alle prime ore del pomeriggio.

Venni accolto dalla mamma non senza una malcelata sorpresa per l'orario, e forse anche con un po' di fastidio, perché il bambino si era assopito e stava riposando nella penombra della sua cameretta, rannicchiato in posizione fetale. Sentendoci parlare, si svegliò e si mostrò comunque subito abbastanza orientato nel tempo e nello spazio, rispondendo in modo adeguato alle mie domande, ma sempre mantenendo gli occhi chiusi.

Alla mia richiesta di sollevare le tapparelle, o quanto meno accendere la luce, si oppose subito con decisione, pregandomi di visitarlo in quella penombra: in fondo, la palpazione dell'addome e l'auscultazione del torace si potevano eseguire anche in

condizioni di relativa scarsa luminosità, mentre per l'ispezione di gola e orecchie gli strumenti erano dotati di luce propria... Decisi allora di cominciare a valutarlo assecondando il suo desiderio, ma quando gli chiesi di stendersi sulla schiena, abbandonando la postura raggomitolata, feci molta fatica a convincerlo, perché in posizione fetale spiegò di sentirsi molto meglio; sino a quel momento non mi era mai capitato di trovare in lui, di solito sempre collaborativo nei miei confronti, un simile atteggiamento di resistenza... Del resto, anche la mamma mi confermò che nelle ultime 24 ore non era stato il "solito" F., nel senso che era apparso effettivamente irrequieto, ma molto più di quanto potesse risultare giustificato dall'entità dei sintomi oggettivi. Il suo comportamento mi ricordava un po' quello dei piccoli quando hanno la sesta malattia: cambiano di carattere nei tre giorni caratterizzati dall'iperpiressia, restando però particolarmente noiosi anche nelle fasi di miglioramento tra una puntata febbrile e l'altra, per poi rasserenarsi velocemente quando compare finalmente l'esantema critico. Ma evidentemente, data l'età del bambino, quella era un'ipotesi da non prendere minimamente in considerazione...

Cercando quindi di recargli il minor disturbo possibile, cominciai a visitarlo: l'addome appariva piano, trattabile, freddo e stranamente viscido, al torace non erano presenti rumori patologici, le membrane timpaniche erano nella norma, mentre si apprezzavano numerosi linfonodi ingrossati e dolenti nel distretto sottomandibolare e laterocervicale, e ispezionando il cavo orale, da cui fuoriusciva un alito fetido, notai il faringe intensamente iperemico, e una sub-cianosi labiale e linguale. Quasi istintivamente, usando il sottile fascio di luce della pila (eravamo nella penombra della cameretta), estesi la mia valutazione dei tegumenti alle guance e alla zona perioculare, suscitando un moto di stizza da parte del paziente (che tenne le palpebre serrate con una smorfia indimenticabile): vi notai delle petecchie, simili a quelle che possono insorgere quando si hanno crisi di tosse particolarmente violenta, sintomo però che F. non aveva mai avuto in quei giorni... A quel punto le cose strane cominciarono ad essere troppe, il corteo dei sintomi appariva esagerato o quantomeno atipico per una semplice influenza o faringite, e per vederci chiaro... Pretesi, malgrado le resistenze del ragazzo e la titubanza della mamma che non voleva contrariarlo, per poter esaminare meglio alla luce del sole la cute, che finalmente venisse sollevata la tapparella.

Su tutto il corpo, a tappeto, stavano cominciando ad affiorare centinaia di piccole petecchie, puntiformi, tipicamente immutabili malgrado la classica manovra di stiramento della cute, segno d'inizio di una porpora emorragica rara e solitamente fatale, al punto da essere definita fulminante, da sepsi di origine meningococcica (sindrome di Waterhouse-Friederichsen).

Forse sbagliando, perché un trasporto in ambulanza sarebbe stato sicuramente meglio ma anche meno tempestivo, e senza nemmeno farlo vestire, caricammo F. in pigiama sull'auto e lo portammo concitatamente al vicino ospedale, dove rimase per alcuni giorni con la vita appesa a un filo sottilissimo, riuscendo però alla fine a cavarsela, e senza reliquati.

Lo incontrai per caso tra gli scaffali di un supermercato, una dozzina di anni dopo, quando ormai era un giovane adulto, non più seguito dal pediatra, provando un'emozione davvero difficile da descrivere. Lo scrutai, non visto, mentre era intento a riempirsi il carrello di birra e cibo-spazzatura, e ricordo di aver pensato: "a uno che ha saputo tener testa a un meningococco della peggiore specie, quella robbaccia non potrà sicuramente fare granché danno".