

I casi indimenticabili, per un medico, sono di due tipi. Da una parte ci sono quelli che illuminano la mente: che fanno capire qualcosa che non si era capito prima, oppure che confermano con forza ed eleganza qualcosa che prima era solo un'ipotesi, o una teoria solo parzialmente creduta, o, ancora, che rafforzano con l'evidenza delle cose la validità di un metodo, e che per uno di questi motivi si incidono nella mente. Dall'altra parte ci sono quelli che illuminano (o a volte oscurano) il cuore: che costringono a partecipare, dentro, per una vittoria o per una sconfitta del bene o del male, comunque con qualcosa che ha a che fare con qualcosa di più grande di noi, del metodo, o della teoria, o dell'intelligenza. Non tutti i casi indimenticabili di M&B appartengono davvero all'una o all'altra categoria. Il caso di Marco, sicuramente, appartiene alla seconda.

MARCO

Riccardo Salvadori

Questa è la storia di un bambino nato nel 1998 al confine fra la Russia e la Turchia, in un freddissimo maggio, in un paese desolato e abbandonato come può essere un villaggio, più che un paese, costruito solo per ospitare gli operai di una miniera che da anni non c'è più.

Marco nasce in una di queste baracche; si sa che sono soli, lui e la mamma ventiduenne, che pesa 1780 g, e che la mamma lo riscalda fino a quando ce la fa, quella sera, e che poi, non potendo più sopportare il freddo, lo porta in una fantomatica struttura che solo per capirci potremmo chiamare ospedale.

La sua storia è oggi conosciuta perché il maggio di un anno dopo (siamo nel 1999) Marco vede la luce di un nuovo quadro, quando viene, per la seconda volta in un anno, preso in braccio da una mamma piangente che, nel farlo, chiude gli occhi per non vedere, per non sentire, per non pensare a cosa un bambino può avere sofferto.

Mi ero sentito più volte telefonicamente dalla Russia con i genitori adottivi di Marco, nelle loro due settimane di attesa dei documenti della sentenza del Tribunale; mi era stato richiesto con insistenza un parere sulla sua situazione: non potendo dare risposte certe, avevo lasciato loro ogni decisione.

Marco pesava, a un anno, quattro chili e un etto, e per arrivare a quel maggio aveva mangiato, per trecentosessantacinque giorni, un solo biberon al giorno di cosiddetto latte, più quattro "cartine" di un indefinito calmante, gli ultimi mesi, perché non disturbasse troppo. Ancora, aveva vissuto, per trecentosessantacinque giorni, in un puzzolente ripostiglio non più grande di due metri per due, senza finestre, e veniva cambiato, quando c'era tempo, ogni quindici-venti giorni.

Si può sopravvivere un anno mangiando una volta al giorno, ma si può vivere un anno senza una carezza?

Era stato tenuto, per trecentosessantacinque giorni, dentro una specie di scatolone che chiameremo culla, legato, giorno e notte, le braccia incrociate sul torace e le gambe su se stesse.

Un'ultima telefonata, un venerdì, mi annunciava dell'arrivo di Marco per l'indomani: decidemmo che lo avremmo visitato subito. Quando lo vidi, capii che i genitori non mi avevano raccontato tutto.

Ce l'ho ancora davanti agli occhi: Marco era di un indescribibile colore grigiastro, ricoperto da una fitta peluria nera su tutto il corpo, la facies amimica, nessun segno di paura né di piacere né qualche accenno di dolore o di qualcosa che potesse assomigliare a un sorriso.

La secchezza impressionante, la posizione obbligatoria: era sempre sdraiato sul dorso con le braccia e le gambe incrociate su se stesse. Il solo separarle gli procurava dolore vivo. Così piccolo e rattrappito (non è stato possibile misurarlo in lunghezza), addirittura non appariva così magro come il suo peso dimostrava.

Null'altro da segnalare all'esame obiettivo.

Tralascio le numerose febbri di origine sconosciuta, le possibili o probabili allergie durante la delicatissima fase di rialimentazione e tanti altri piccoli inconvenienti: quanto ci faceva felici, a ogni contatto, era il progredire di Marco; era, finalmente, il suo sorriso, che riempiva il cuore; erano le sue braccia che si avvicinavano al mio volto; erano le sue mani che mi accarezzavano.

Ed era la sua famiglia, che mi parlava dei suoi piccoli, grandi progressi, del fatto che sì, sentiva, sì, capiva, sì, imparava, che sì, il neuropsichiatra infantile aveva dato loro una mano, ma che adesso, dopo tre mesi, potevano arrangiarsi da soli.

Ciò che ho ancora "dentro", oltre all'immagine di Marco in tutte le sue sfaccettature, sono stati i continui contatti con la famiglia, le loro domande (e le mie non sempre sicure risposte), i consigli, l'essere cresciuti insieme in un'esperienza che ci ha messo tutti alla prova.

Volevo, a conclusione, mostrare due diapositive, una di com'era, ma non me la sono sentita.

Voglio solo mostrarti, Marco, come sei adesso: Marco pesa otto chili, sta seduto benissimo, gattona, fa i primi passi, va al Nido e, quando sorride, i suoi occhi brillano.

Voglio dedicarti, Marco, un mio personale e grande abbraccio, e ringraziare la tua famiglia per avermi permesso di farti incontrare questi miei amici che ora, dopo averti conosciuto, ti porteranno sempre nel loro cuore. Noi tutti ti ringraziamo per averci fatto ripensare al nostro lavoro che, da oggi, sarà ancora più bello.

Ti vogliamo bene, Marco!

UNO STRABISMO AUTOIMMUNE MOLTO ISTRUTTIVO

Pier Antonio Battistella

B.E. è una bambina di nove anni.

La storia: recente episodio febbrile con vomito e diarrea per 1-2 giorni (più intensi nel fratello, per una settimana). A distanza di due settimane caduta accidentale dalla bicicletta; ma viene negato un trauma cranico. Dopo tre ore compare diplopia persistente, cui si associa cefalea gravativa e diffusa di media intensità. L'oculista rileva esotropia destra da deficit del muscolo retto laterale con fundus normale. Il giorno seguente si associano incertezza nella marcia e voce nasale.

Il ricovero: neurologicamente marcia marcatamente atassica con Romberg positivo, riflessi profondi evocabili, deficit del nervo abducente bilaterale (OD > OS) con diplopia nello sguardo per lontano e lateralizzato, riflessi fotomotori integri, disfunzione con paralisi del velo.

Le ipotesi: 1) lesione post-traumatica in fossa cranica posteriore; 2) botulismo, diagnosi tuttavia resa improbabile dall'assenza di astenia, di midriasi fissa e per la normo-reflessia; 3) dato il recente episodio infettivo e la successiva oftalmoparesi e atassia a esordio acuto: sindrome di Miller-Fisher (SMF), cioè oftalmoplegia, atassia e areflessia ad esordio acuto. La

sindrome, descritta nel 1956, è a patogenesi non definita e probabilmente autoimmune; anche questa diagnosi dovrebbe essere data come atipica, per la normo-evocabilità dei riflessi profondi.

Gli esami: la TC cerebrale e la RMN, anche con contrasto, risultano normali. Negativi sono gli esami ematochimici di routine, il tampone faringeo e l'esame delle feci per *Campylobacter jejuni*, l'esame del liquor, l'EMG con VCM, l'EEG, i BAEP e i SEP.

La terapia: data la sintomatologia rapidamente ingravescente, vengono somministrate nelle prime 48 ore IgE 2 g/kg nell'ipotesi 3). Il miglioramento della sintomatologia è spettacolare già nelle prime 72 ore, con completa regressione entro dieci giorni dall'esordio. La ricerca degli anticorpi anti-GQIb (ELISA) dimostra un titolo IgG di 1/720, confermando l'ipotesi di una patologia immunomediata che richiama la SMF (oftalmoplegia, atassia e areflessia - Fisher 1956), pure con l'atipia dei riflessi profondi normoevocabili.

Il commento: nel 1992 Chiba, dimostrando la precoce presenza di auto-anticorpi IgG anti-ganglioside GQIb, ha ipotizzato che tale rilievo possa costituire un marker specifico per la SMF. Conferme sono venute da altri studi che hanno riscontrato un elevato titolo di auto-anticorpi anti-GQIb nell'80-100% dei casi di SMF, essendo tale rilievo osservabile anche nella sindrome di Guillain-Barré con oftalmoplegia, e in alcuni casi di oftalmoplegia acuta senza atassia (Yuki 1996).

Il deficit prevalentemente oculomotorio estrinseco è stato correlato all'elevata quantità di GQIb nelle regioni paranodali dei tre nervi oculomotori, mentre quello atassico alla corrispettiva presenza di tale ganglioside a livello cerebellare e dei gangli delle radici dorsali (Chiba 1993, Kornberg 1996).

È stato quindi di recente ipotizzato un difetto di neurotrasmissione con blocco presinaptico del release di acetilcolina dai terminali del nervo (Uncini 1999), in analogia alla neurotossina botulinica che si lega con alta affinità al GQIb.

Conclusioni: questo quadro acuto, per lo più monofasico e di ancora incerta patofisiologia (periferica vs centrale), può evolvere verso una grave sindrome ipostenica con insufficienza respiratoria. Un pronto riconoscimento e l'appropriata terapia determinano, per lo più, una risoluzione rapida e l'assenza di complicanze.

SINCOPE CONVULSIVA INDOTTA DA VISITA MEDICA

Piergiorgio Miottello

Si tratta di un bambino di tre anni, arrivato alla nostra osservazione su richiesta dei colleghi della Divisione di Pediatria del nostro Ospedale. Il piccolo era ricoverato per accertamenti a seguito di episodi parossistici, caratterizzati da perdita di conoscenza, ipotonìa e clonie generalizzate.

Non familiarità per manifestazioni epilettiche o parossismi di altra natura. Primogenito; gravidanza, parto e sviluppo neuropsichico riferito nella norma, a parte un modesto ritardo di organizzazione del linguaggio. Nessuna malattia importante.

All'arrivo alla stanza di degenza, in occasione della valutazione richiesta, il bambino, che è assistito dalla madre, ha appena perso conoscenza e si presenta ipototonico, pallido e con sguardo fisso; nell'arco di una decina di secondi compaiono manifestazioni convulsive di tipo vibratorio estese a tutto l'ambito, con modesta cianosi, che recedono spontaneamente subito

dopo. Il bambino si riprende immediatamente ed è disponibile alla visita, che evidenzia un'obiettività neurologica completamente negativa.

Il piccolo esegue il giorno seguente un EEG standard, che mostra un ritmo di fondo adeguato all'età, frammisto ad attività più lenta fronto-centrale senza grafoelementi, di sicuro significato parossistico. Un controllo clinico, eseguito in occasione della registrazione, conferma l'obiettività precedentemente rilevata.

L'indomani, mentre mi sto avvicinando al letto per comunicare ai genitori l'opportunità di eseguire un EEG in corso di deprivazione del sonno, il bambino, al solo vedermi, manifesta un episodio sovrapponibile a quanto rilevato in occasione della prima valutazione.

La piacevole consapevolezza di essere inizialmente riuscito a cogliere "in diretta" un episodio critico analogo a quanto veniva riferito in anamnesi (evento abbastanza raro nella pratica quotidiana e fondamentale per un corretto inquadramento diagnostico) ha lasciato presto il posto alla sorpresa di dovermi riconoscere, per quel bambino e la sua famiglia, evento spiacevole, scatenante manifestazioni parossistiche, che certamente non hanno niente a che fare con la patogenesi epilettica e che appartengono alle sincopi riflesse vaso-mediate.

Un'accurata revisione anamnestica ha confermato che gli episodi erano sempre preceduti da eventi stressanti, e che quindi potevano essere assimilati alla sindrome dello spasmo affettivo su base vaso-vagale.

Brevi crisi motorie a seguito dell'episodio di ischemia cerebrale non sono eccezionali nell'ambito dello spasmo affettivo.

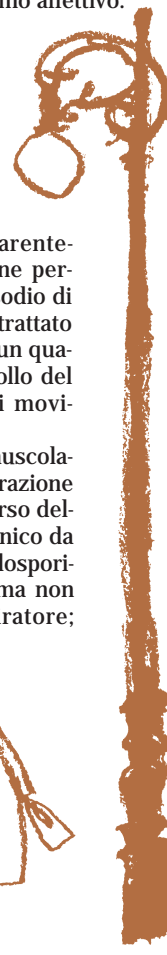
L'ANAMNESI È SEMPRE UN BUON INVESTIMENTO

Furio Bouquet

Un lattante di tre mesi, con anamnesi apparentemente muta, viene ricoverato in rianimazione perché nel giro di 15 giorni, dopo un banale episodio di ipertermia da flogosi delle prime vie aeree, trattato con fenacetina e prometazina, si è instaurato un quadro di grave adinamia, con perdita del controllo del capo e riduzione, o meglio esauribilità, dei movimenti spontanei.

Il deficit motorio coinvolge rapidamente la muscolatura respiratoria, fino a richiedere una respirazione assistita, a pressione positiva continua, nel corso della quale è insorto un episodio broncopneumonico da *Pseudomonas*, trattato con gentamicina e cefalosporina. L'episodio broncopneumonico guarisce, ma non si riesce a "svezzare" il bambino dal respiratore; quando si tenta di staccarlo dal tubo endotracheale, assume una mimica angosciata, i suoi movimenti respiratori si esauriscono rapidamente, e diventa cianotico. Una radioscopia toracica mostra una ridotta escursione del diaframma, che rapidamente si esaurisce.

L'esame obiettivo evidenzia qualche tratto dismorfo (accennato ipertelorismo, micrognazia, palato ogi-



CASI INDIMENTICABILI in Neuropsichiatria pediatrica

vale, una struttura un po' semplificata del padiglione auricolare), una discreta ptosi palpebrale bilaterale, una deglutizione torpida, tanto che si deve ricorrere all'alimentazione con cucchiaino, un'ipotonia muscolare diffusa, una ridotta mobilità spontanea che contrasta con uno stato di coscienza vigile, attento, partecipativo.

Vengono prospettate diverse ipotesi diagnostiche, che non trovano conferma: ipotonia centrale da danno strutturale o metabolico (EEG, neuroimmagini, ricerche per malattie metaboliche, mappa cromosomica), ipotonia periferica da amiotrofia spinale, da polinevrite o poliradicolonevrite acuta, miopatie, diskaliemia (enzimi muscolari, potassiemia, rachicentesi, elettromiografia, neurografia).

Alla fine si torna a fare l'anamnesi.

Vengono segnalati: qualche difficoltà respiratoria alla nascita, con respirazione assistita per due giorni; un pianto flebile; una poppata "lenta" (45-50 muniti) ma senza disturbi della deglutizione, e una motilità spontanea un po' ridotta. Tuttavia lo sviluppo successivo era stato normale: controllo posturale del capo a due mesi, sorriso a un mese e mezzo; alimentazione, crescita staturo-ponderale e ritmo sonno-veglia normali.

Il fratellino primogenito aveva presentato una sintomatologia analoga alla nascita (necessità di respirazione assistita per difficoltà respiratoria, pianto flebile, suzione difficile, ipotonia diffusa, ptosi bilaterale), ed era deceduto a otto mesi per un'insufficienza respiratoria acuta nel corso di un banale episodio febbrile, trattato con fenacetina e prometazina.

Si affaccia allora l'ipotesi di una sindrome miastenica congenita precipitata dai farmaci utilizzati, e in particolare dall'antibiotico aminoglicosidico. Questa ipotesi trova una prima conferma nel test della prostigmina (0,05 mg/kg intramuscolo), con ripresa di una valida respirazione autonoma (con normale e sostenuta escursione diaframmatica alla radioscopia), controllo posturale del capo, pianto valido, aumento della movimentazione e, ciò che lascia esterrefatta la madre, assunzione senza difficoltà, in 10 minuti, di 150 cc di latte dal biberon.

La diagnosi viene definitivamente confermata dall'EMG con stimolazione ripetitiva.

Il bambino viene messo in trattamento con piridostigmina, ma la famiglia, che aveva accettato con difficoltà la diagnosi di miastenia congenita, lo sospende dopo breve tempo, e il bambino, all'età di sette mesi, va incontro a una seconda crisi simile alla prima, nel corso di un nuovo episodio febbrile trattato con noramidopirina e betametasona (i cortisonici, che pure sono utilizzati nel trattamento della miastenia, possono aggravare i sintomi nella fase iniziale).

Credo che l'esperienza esposta confermi come, anche in un tempo in cui la diagnosi clinica è supportata da tecnologie sofisticate, l'anamnesi accurata resti il primo e irrinunciabile momento di ogni processo diagnostico: se le avessimo dedicato la dovuta attenzione, avremmo, forse, risparmiato al bambino un certo numero di esami, e soprattutto i rischi di 10 giorni di respirazione assistita, che peraltro, a differenza del fratellino che non ha potuto usufruirne, gli ha salvato la vita.

CONCORSO CASI INDIMENTICABILI IN GASTROENTEROLOGIA ED EPATOLOGIA PEDIATRICA

Vicenza, 9 febbraio 2001 - Centro Congressi Alfa Hotel

Scopo del Convegno è, ancora una volta, quello di offrire un'occasione di aggiornamento interattivo in tema di attualità in Pediatria attraverso la discussione di casi clinici, particolarmente ricchi di spunti didattici.

Animatori e protagonisti del dibattito, assieme al pubblico, saranno gli esperti della materia e i colleghi-lettori di *Medico e Bambino* con i loro "Casi indimenticabili". È previsto, infatti, che alcuni casi particolarmente istruttivi (più per la singolarità clinica e/o per le problematiche diagnostiche, ma anche per gli aspetti relazionali e umani cui sono connessi, o semplicemente perché non risolti) vengano presentati direttamente da pediatri-lettori di *Medico e Bambino*.

Il Comitato editoriale sollecita pertanto l'invio di un breve scritto (una o due cartelle dattiloscritte) e del corrispondente dischetto, per poter

selezionare i casi più interessanti. Le storie prescelte verranno pubblicate su *Medico e Bambino* e i loro Autori saranno invitati a partecipare come relatori al Congresso. I "Casi indimenticabili" devono essere attinenti alla Gastroenterologia ed Epatologia Pediatrica e devono pervenire entro il 30 novembre al seguente indirizzo:

dott. Giorgio Longo, prof. Alessandro Ventura
c/o Ospedale Infantile "Burlo Garofolo"
Istituto di Clinica Pediatrica
via dell'Istria 65/1 - 34137 Trieste
e-mail: longog@burlo.trieste.it
ventura@burlo.trieste.it

- Moderatore A. Ventura
- 9.00 I Casi indimenticabili dello specialista
G. Maggiore (Pisa), L. Zancan (Padova)
I Casi indimenticabili dei pediatri generalisti
- 11.00 I Casi indimenticabili dello specialista
L. Greco (Napoli), G. Torre (Terni)
I Casi indimenticabili dei pediatri generalisti
Moderatore G. Maggiore

- 14.30 I Casi indimenticabili dello specialista
A. Ventura (Trieste), M. Fontana (Milano),
G. Magazzù (Messina)
I Casi indimenticabili di alcuni pediatri generalisti
- 18.00 Chiusura dei lavori

