

A volte i casi diventano indimenticabili non solo per la storia clinica che li caratterizza, ma anche per quelli che sono i protagonisti che li vivono e li raccontano. La dott.ssa Bassanese è una specializzanda che ha affrontato un caso di stipsi davvero difficile attraverso alcuni semplici strumenti del sapere e della comunicazione: ascolto della famiglia, percorso diagnostico "conclusivo", uso di un farmaco realmente innovativo. La dott.ssa Mariani è famosa tra gli abituali frequentatori dei "Casi indimenticabili" di Vicenza per la sua irresistibile simpatia. Una vita salvata, raccontata con ironia, autocritica, commovente partecipazione.

STIPSI 2003, ODISSEA... NELLO SPAZIO

Stefania Bassanese, Clinica Pediatrica
IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Chiara è una bambina di 2 anni e mezzo con una storia di stipsi ostinata, esordita nei primi giorni di vita con un ritardo di emissione di meconio (espulso parzialmente solo in terza giornata) e successiva assenza di scariche spontanee, per cui si è resa necessaria una stimolazione con sonda rettale in quinta giornata.

Da allora, la piccola non ha quasi mai scaricato spontaneamente, avendo sempre bisogno di stimolazione prima con sonde rettali, poi con clismi evacuativi.

L'utilizzo di lassativi osmotici (lattulosio e lattitolo), tentato per un breve periodo, non si è dimostrato efficace. Nemmeno il tentativo di utilizzo quotidiano dei clismi per alcuni mesi consecutivi, allo scopo di dare una regolarità alla funzione intestinale, ha dato dei risultati (di fatto la piccola aveva imparato a richiedere il clisma per scaricare).

Chiara avverte, a volte, lo stimolo a defecare, ma non riesce a farlo spontaneamente. Le feci emesse sono molto dure e asciutte all'inizio, poi progressivamente più morbide, non c'è una storia di diarrea "esplosiva", non soiling, non vomiti né dolori addominali. La crescita è ottima. La dieta è varia, anche se in realtà povera di frutta e verdura; nel sospetto di IPLV, mai confermato, in passato è stata tentata l'esclusione di latte e derivati, senza beneficio.

Per studiare questa stipsi, sono già stati eseguiti degli esami, tra cui un clisma opaco, da cui sembrava emergere un «aumento di tensione della fionda pubo-rettale, con dilatazione del sigma e angolo anorettale più chiuso», una manometria anorettale risultata normale e due biopsie rettali, non dirimenti per l'esclusione di un morbo di Hirshsprung.

Ai genitori sono state prospettate le iniezioni locali con tossina botulinica oppure l'intervento chirurgico, pur in assenza di una diagnosi precisa.

Chiara viene quindi ricoverata per tentare una definizione della diagnosi e per impostare un'adeguata terapia.

L'obiettività generale è nella norma; all'ispezione perineale non si osservano anomalie di forma, non segni di flogosi locale, non ragadi. Non ci sono segni di ano anteriorizzato; all'esplorazione rettale il tono dello sfintere è normale, l'ampolla è vuota.

Gli esami di laboratorio (emocromo, indici di flogosi, protidemia, immunoglobuline, elettroliti, funzionalità tiroidea) sono nella norma. Dato il reperto di ritardata emissione del meconio, eseguiamo anche un test del sudore, che esclude la fibrosi cistica, comunque improbabile data la storia.

La radiografia diretta dell'addome evidenzia un colon pieno di feci, ma in assenza di livelli idro-aerei.

Il clisma opaco mostra un sigma dilatato, ma con angolo retto-anale nella norma, senza un'immagine a cul di sacco che in precedenza aveva fatto ipotizzare un Hirshsprung ultracorto.

Dopo l'esecuzione dell'esame, abbiamo avviato un programma di pulizia intestinale con *Isocolan*, che si è dimostrato efficace: Chiara ha emesso feci inizialmente più formate, fino a diventare liqui-

de. Per escludere definitivamente la possibilità di una malattia di Hirshsprung, magari in forma corta-ultracorta o di un qualche tipo di neurodisplasia intestinale, abbiamo eseguito una biopsia rettale a 3-5-6 cm dalla linea pettinata, comprendente mucosa, sottomucosa e *muscularis mucosae*.

In attesa dei risultati della biopsia, siamo giunti alle seguenti conclusioni: alcuni elementi della storia di Chiara, quali la presenza di stipsi alla nascita, l'ampolla vuota all'esplorazione rettale, l'assenza di soiling, che è più tipico delle forme funzionali, possono far pensare a una stipsi di tipo organico. Di fatto, contro questa ipotesi sono l'assenza di episodi di vomito e distensione addominale, caratteristici delle forme ostruttive. Sono, però, descritte delle forme di pseudostruzione intestinale poco espresse, che vale quindi la pena di ricercare.

Dal punto di vista operativo, abbiamo deciso di continuare con l'assunzione di nuovi lassativi di tipo osmotico, quali il polietilenglicole (PEG), da utilizzare inizialmente con frequenza quotidiana, per mantenere pulito l'intestino e, successivamente, solo al bisogno.

Questo per evitare che con il passare del tempo si abbia un accumulo di feci che inneschi di nuovo il circolo vizioso stipsi - ritenzione delle feci - peggioramento della stipsi.

Inoltre, abbiamo deciso di evitare di ricorrere ai clismi evacuativi e ovviamente consigliato di cercare di creare e mantenere una regolarità della funzione intestinale, abituando Chiara a sedersi sul vasino dopo i pasti, in posizione comoda, per il tempo necessario (va detto, tuttavia, che i genitori erano già stati istruiti in tal senso). Come è finita?

La biopsia rettale ha evidenziato la presenza di un pattern innervativo nei limiti della norma e ha quindi escluso la presenza di una forma di tipo organico, per cui abbiamo concluso per una forma di tipo funzionale.

Nel frattempo abbiamo avuto notizie sull'andamento clinico della bambina: dopo l'iniziale assunzione quotidiana del PEG per due settimane, l'alvo è diventato più regolare e alla sua sospensione, nell'arco di due mesi, solo in due occasioni si è reso necessario riprendere la somministrazione del farmaco, con immediata risposta clinica. I genitori non sono più ricorsi ai clismi evacuativi, che in precedenza venivano eseguiti con frequenza quotidiana o quasi.

Cosa ci ha insegnato questa storia?

Abbiamo capito l'importanza di trattare bene e presto la stipsi, per evitare che si instauri un circolo vizioso che perpetua e peggiora la situazione giorno dopo giorno.

Inoltre abbiamo imparato a utilizzare una nuova classe di lassativi osmotici che si sono rilevati molto efficaci e scevri da effetti collaterali e che, presumibilmente, andrebbero utilizzati più di frequente.

Restano ancora dei dubbi, o meglio viene difficile spiegare una stipsi funzionale presente fin dalla nascita, ma di fatto, in questo caso, aver curato (senza la necessità di ricorrere a un intervento chirurgico) è servito più che aver capito.

DUE MINUTI CHE VALGONO UNA VITA!

Danila Mariani, Pediatra di famiglia, Brembate (BG)

È sicuramente un caso indimenticabile, o per lo meno lo sarà per me per tutta la mia vita; lo racconto volentieri in famiglia, ma poco ai colleghi. Io infatti penso di aver fatto ben poco come medico: il destino che incombe su noi, capriccioso, che sceglie...

Gennaio 2001: ben 3 "mie" mamme partoriscono prematuramente un bambino e si ritrovano casualmente in un'ottima patologia neonatale, a incubatrici affiancate. Dei "miei" 3 pargoli uno purtroppo decede dopo due o tre gg (peso 690 grammi e un sacco di problemi) e gli altri due combattono la quotidiana lotta alla sopravvivenza dei grandi prematuri.

Uno dei due va male: tetraparesi spastica, sindrome di West da me sospettata appena dimesso (ne avevo già visto uno 16 anni fa nel mio studio, indimenticabile) e confermata, gravissimo ritardo psicomotorio, distress respiratorio, cecità.

Ma Andrea, grammi 770 alla nascita, intervento per chiusura del dotto di Botallo, ventilazione meccanica per 37 gg, exanguinotrasfusioni e intervento per NEC, broncodisplasia, era il mio campione!

Vabbè che sembrava un treno a vapore a respirare, vabbè che cresceva come il formaggio in tavola, ma alla visita precedente mi aveva sorriso: guardandolo, sapevo che era l'eletto, il fortunato della triade.

5 giugno 2002, ore 9.45: cosa pensa un pediatra di famiglia mentre si reca in studio? Nel mio caso pensavo alla fine della scuola dei miei figli incumbente, al fatto che sicuramente sarebbe arrivato un temporale e che era urgente una dieta, come suggeriva la dj alla radio, per la faticosa prova-bikini. Apro la porta dello studio e una mamma mi guarda interrogativa: «Dovrebbe toccare a me, ma penso che il piccolino della signora abbia bisogno di lei!». La possente mamma di Andrea entra in studio, lo deponde con grazia sul lettino e mi dice «Da qualche secondo non respira più!». Ricordando un analogo caso, in cui una mamma entrò nello studio urlando «un infarto, un infarto» mentre la figlia piangeva perché si era schiacciata il dito nella porta, sorrido benevola, e con lo sguardo della-brava-pediatra-che-sa-tutto guardo Andrea con un sorriso, che mi si gela immediatamente: il bambino è marcezzato, con una particolarissima tonalità bluette, flaccido.

«Calma -mi dico- guarda l'orologio, sincerati che ci sia polso, che le vie aeree siano pervie, insomma, perbacco, il corso di PBL

l'hai fatto, hai preso anche un votone, per quel che conta, calma!» Il polso c'è, ma è sempre più bradicardico, finché se ne va. A questo punto i miei ricordi diventano assolutamente poco credibili: non credevo che si potesse fare tanto in 2 minuti e 12 secondi.

In ordine: dire alla madre che non sento il cuore e vederla fuggire piangente; urlare alla sala d'attesa gremita che qualcuno mi venga ad aiutare, invano; come nei telefilm E.R. sgomberare con una manata la scrivania, iniziare il massaggio cardiaco alternato con la respirazione; telefonare al 118 e chiedere aiuto: alla centralinista che mi chiede "ambulanza o elicottero" desiderare di rispondere "teletrasporto, grazie!"; sopprimere l'inopportuna tentazione e spiegare alla collega dove far atterrare l'elisoccorso (sempre cercando di fare un faxsimile di respirazione e massaggio); chiedersi perché-proprio-a-me-deve-capitare-che-muoia-in-studio un "lattantino di tre-chili".

Dopo 2 minuti e 12 secondi sento un flebile pianto provenire da sotto la mia mano. All'urlo «Respira!» arriva la madre in lacrime. Con il fonendo incollato al torace del piccolo, pizzicandolo, chissà perché, spiego alla madre che solo la mia auto ha l'autorizzazione ad avvicinarsi sotto il rotore dell'elicottero, che è già in viaggio e atterrerà davanti al mio studio.

Ma Andrea la pensa diversamente e smette nuovamente di respirare e i toni cardiaci diventano sempre più lenti.

Sentendo il rumore dell'elicottero (ndr: 3 minuti e 45 secondi dopo aver riappeso il telefono, praticamente un miracolo!), getto le chiavi della mia auto alla madre, che per poco ci fa schiantare contro il guard-rail. Prendo il controllo del mezzo, avendo nel frattempo perso qualsiasi altro tipo di controllo, mentre Andrea un po' sembra respirare, un po' piangere, un po' morire, random. Ovviamente fuori piove a secchiate: prendo Andrea mezzo nudo in braccio e mi ricordo d'aver avuto un altro pensiero particolarmente cretino: «Non è che la mamma poi si arrabbierà perché ha preso freddo?»

Correndo con il camice svolazzante, bagnata, sotto lo sguardo di non so quante persone ferme al parcheggio del vicino supermercato, depongo il piccolo tra le braccia di un collega che si sta sporgendo dall'elicottero. «È fatta!» penso e tremando, ma non credo solo perché fradicia, rientro in studio.

«Guardi che adesso tocca a me!» mi insegue un tono petulante proveniente dalla sala d'attesa. Insomma, il solito tran-tran di una pediatra di famiglia di periferia!

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 (fuscofam1@tin.it)
Daniela Sambugaro, ARP - Vicenza

SEGRETERIA 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)

