

I due casi riportati in questo numero sono molto diversi tra di loro: vengono entrambi da esperienze di pediatria ambulatoriale, entrambi si riferiscono a lunghe storie rimaste non spiegate per molti e molti anni, per cause diverse, ma sempre per una inerzia di fondo.

DUE FRATELLI E UN'ANEMIA

Corrado Rossetti, Vittoria Mattei, Lisa Sebastiani - Perugia

I tempo: anno 1991

Benedetta, nata il 28.10.89, viene ricoverata all'età di due anni, nel 1991, per pallore e astenia. Viene seguita dagli ematologi di un reparto pediatrico universitario; dalle indagini risulta un'anemia (Hb 4,4 g/dl) macrocitica (MCV 104,8 fl) con segni di eritropoiesi inefficace (bassa aptoglobina) e con deficit di vitamina B12 (0,2 pg/ml; VN 140-700). Il mieloaspirato mostra in particolare «...tendenza di tutte le serie alla megaloblastosi, ipercellularità con prevalenza della serie eritroide (> 50%)...».

Viene posta la diagnosi di «Anemia megaloblastica da deficit di vitamina B12, da cause non riconosciute».

Vengono effettuate trasfusione di sangue e terapia con vitamina B12 (30 mcg/die x 10 giorni) con risoluzione laboratoristica e clinica.

Dopo breve tempo anche il fratellino viene condotto nello stesso ospedale per la comparsa di pallore. Lasciando poco spazio all'immaginazione, anche Lorenzo presenta un'anemia (Hb 8 g/dl) macrocitica (MCV 103 fl) con deficit di vitamina B12 (83 pg/ml) che risponde prontamente alla somministrazione della vitamina carente. Viene consigliato a entrambi un trattamento sostitutivo a lungo termine, sebbene non venga espressa la motivazione della carenza.

II tempo: anno 1998

Passano alcuni anni e i genitori chiedono di fare i controlli presso l'ambulatorio del nostro ospedale, perché più vicino alla loro abitazione. La storia dei due fratelli viene raccolta da una giovane pediatra che frequenta il nostro servizio, e che non si accontenta della diagnosi di anemia megaloblastica, ma vuole ricercarne la causa: un'anemia megaloblastica insorta in tempi diversi ma in maniera analoga in due fratellini!

La prima strada è quella di escludere un'infezione da *Helicobacter pylori* (ricordando un caso raccontatoci anni prima da un "Grande Maestro"), ma gli esami negano questa ipotesi.

La giovane pediatra non si arrende. Va in archivio, cerca la documentazione clinica del passato relativa ai ricoveri nel primo ospedale, analizza tutte le indagini eseguite e scopre che tutti gli esami delle urine mostrano una costante presenza di una minima proteinuria (+ - -). Richiede pertanto la valutazione della proteinuria delle 24 ore che risulta positiva in entrambi i fratelli (350 mg/24 ore in Benedetta; 620 mg/24 ore in Lorenzo - VN < 150 mg/24 ore).

Consulta i sacri testi (Nelson et al.) e ipotizza, mettendo insieme la carenza di vitamina B12 con la proteinuria, che i fratelli presentano la sindrome di Imerslund, che richiede per la conferma diagnostica l'esecuzione del test di Schilling.

Nella ricerca di dove possa essere eseguito il test, l'approdo è fuori regione, a Trieste; l'escrezione urinaria di vitamina B12 dopo carico orale risulta assente sia nella forma coniugata che non coniugata al fattore intrinseco: viene pertanto confermata la diagnosi e viene tracciato un programma terapeutico e di controllo clinico.

La sindrome di Imerslund (Nelson) è «una condizione, anche a ricorrenza familiare, di un difetto specifico dell'assorbimento della vitamina B12, a volte associato a proteinuria. Quando l'anemia megaloblastica si verifica in queste situazioni, il livello sierico di vitamina B12 è basso, il succo gastrico contiene il fattore intrinseco e il risultato anormale del test di Schilling non è corretto dal-

l'aggiunta del fattore intrinseco esogeno».

La carenza di vitamina B12 si rende responsabile, oltre che dell'anemia, anche di neuropatia che ha una progressione anche indipendente dalla macrocitosi.

Perché il caso è indimenticabile?

Perché ci ha arricchito di spunti metodologici e clinici:

- è utile domandarsi sempre il perché delle cose;
- quando "le cose non tornano" è meglio rileggere quanto già fatto da altri o da se stessi in maniera critica (meglio talora ripetere l'anamnesi o rileggere vecchi esami che farne nuovi);
- abbiamo inoltre appreso dal nostro Consulente che la terapia sostitutiva è indispensabile in questa patologia anche in assenza di anemia e/o macrocitosi, per evitare i danni neurologici.

LA STORIA DI MASSIMO E DELLA SUA MAMMA

Antonino Baio - Dolo (VE) - ACP Lucrezia Corner

Quando Massimo nasce, nel gennaio del 1992, in una piccola frazione di un piccolo paese di campagna della provincia veneziana, la sua mamma ha soltanto 21 anni. È una ragazza madre. Il suo uomo è morto a 22 anni pochi mesi prima di poterla sposare e di vedere nascere il loro bambino. Non va bene neanche il parto. È un cesareo, l'Apgar è di 2-5-7 e M. viene ricoverato per 13 giorni per asfissia neonatale presso un Ospedale di zona. Alla dimissione viene messo in terapia con Luminalette e porta un fastidioso doppio panno per uno scroscio d'anca bilaterale. Vedo M. per la prima volta a tre mesi di vita; cresce bene alimentato con formula, ha già parecchi capelli biondi, e due celestissimi grandi vivaci occhi. Anche la sua mamma (L.) ha due occhi azzurri, ma sono tristi, freddi, assenti. La sua figura è minuta, quasi scompare in quello sdruccio paltò verde bottiglia che durante la sua permanenza nell'ambulatorio non toglierà mai. Parla lentamente, con un filo di voce, e accanto a lei c'è la madre, che sembra un osservatore neutrale. Alla fine della visita e dei consigli ricetto gli esami di controllo che M. dovrà a giorni eseguire in Ospedale, e fisso un controllo dopo un mese. M. e L. vengono al controllo con un mese di ritardo; i controlli eseguiti in Ospedale vanno bene, e così la crescita e lo sviluppo psicomotorio, ma l'aspetto del piccolo è meno curato della volta precedente, e anche l'odore che emana non è gradevole. La madre è ancora più assente, apatica, sciatta, trascurata. La nonna invece tiene in braccio il nipotino, pone domande, e chiede di far vedere M. in Clinica a Padova per sentire un altro parere (avevo già quest'idea, per un parere sulla sospensione della terapia barbiturica). Timidamente cerco di entrare in confidenza con L. circa i suoi evidenti problemi, su come abbia vissuto la gravidanza e su altri risvolti psicologici, ma lei balbetta qualcosa, lascia cadere qualche lacrima dai suoi freddi occhi celesti, alza le spalle e va via. Mi maledico, forse sono stato inopportuno.

M. e L. tornano dopo due mesi: la visita a Padova è andata bene, e da circa 10 giorni il piccolo non assume più il Luminalette. Lo sguardo del bambino somiglia sempre di più a quello della madre: freddo, triste, assente. L. mi comunica che da alcuni giorni ha ripreso a lavorare in fabbrica, e che il piccolo durante la sua assenza viene accudito dalla nonna. Rivedo M. a tre anni, all'inizio della frequenza della scuola materna, per le classiche virosi da comunità. Ad accompagnarlo è la nonna. Il bambino è trascurato, i capelli non sono pettinati, gli occhi incispati. Mi racconta timidamente qualcosa dell'asilo, e osserva e tocca i giochi che ci sono in

ambulatorio. Chiedo notizie della mamma: «Lavora», risponde gentilmente, ma in modo conciso, la nonna.

Rivedo M., L. e la nonna nel gennaio 1997: un mese prima aveva presentato una crisi convulsiva, era stato ricoverato presso l'ospedale di zona, messo in terapia con Tegretol e preso in carico. Quella notte però si era ripresentata un'altra crisi, e così si era deciso di inviare M. ancora a Padova. Da quel giorno le crisi, malgrado la terapia che a Padova viene instaurata, si susseguono sia in casa che all'asilo.

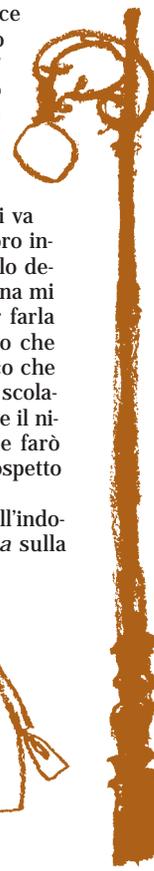
Più volte contatto i colleghi della Clinica, che mi dicono che metabolizza velocemente il farmaco, con conseguente bassa concentrazione ematica e scarso controllo delle crisi.

Un pomeriggio del giugno 1997 M. viene con la nonna in ambulatorio per le solite ricette. Noto che al collo ha delle lesioni crostose, e alla mia domanda su cosa fossero, la nonna risponde che circa dieci giorni prima l'avevano trovato in giardino con un cordino stretto al collo, gioco che M., a detta della nonna, fa spesso. Sono un po' perplesso, ma poi ricordo che anch'io da piccolo una volta avevo rischiato di strozzarmi in auto. Il piccolo però è sempre più trascurato, distaccato, assente (sarà l'epilessia non controllata). Chiedo come vanno le crisi: «Male». Incalzo, chiedendo se la terapia viene somministrata regolarmente come previsto dai neurologi: «Certamente». «E la mamma?», chiedo, «Lavora».

Dopo circa 9 mesi da quel pomeriggio di giugno M., dopo l'ennesimo ricovero a seguito dell'ennesima crisi, viene messo in terapia con due farmaci anti-comiziali, e questa volta il controllo della crisi è completo. La nonna, che viene per le solite ricette, si dice molto soddisfatta, mi dice che M. è stato più volte dalla neuropsichiatra infantile del distretto, a cui si sono rivolti spinti dalle maestre di scuola (siamo ai primi di dicembre e M. frequenta la prima), che lo vedevano distratto e poco interessato. Chiedo notizie della mamma di M., e questa volta la nonna parla: «Mia figlia sta molto male, è depressa, sta assumendo dei farmaci che uno psichiatra le ha prescritto. Non ha amicizie, si è poi imbarcata in una storia d'amore con un uomo sposato che la fa tribolare. E poi c'è il lavoro, i compiti che deve fare con M. alla sera quando torna stanca morta. Mangia poco, non esce mai. Ma non siamo contenti di questo psichiatra, che tra l'altro costa parecchio!». Tra le tante cose suggerisco alla nonna di rivolgersi eventualmente ai servizi di psicologia del distretto, sia per un discorso di comodità che di risparmio economico. La nonna mi chiede se posso parlare con L., ma risponde che non ho una preparazione adeguata e specifica per poterlo fare.

Ci rivediamo, con la nonna, poco prima di Natale, e si finisce con il riparlare della figlia: la situazione è stazionaria, forse la depressione si è accentuata, e M. nel frattempo ha smesso di vedere la NPI per problemi di tempo. Il 29 gennaio 1999 M. e la nonna si presentano nel mio ambulatorio. Erano circa le 19.00 e stavo per chiudere lo studio per andare a casa. Siamo in piena epidemia influenzale, e anche M. ha la febbre alta e la tosse. È da parecchio che non lo vedo, ma noto che è sempre più trasandato, i capelli spettinati, i vestiti sporchi. Scopro il torace per auscultarlo e a livello dell'emitorace destro noto gli esiti di un'ampia scottatura, di 2° e 3° grado, e vecchia di una ventina di giorni. Chiedo notizie e la nonna mi dice che circa 20-30 giorni prima la madre aveva inavvertitamente causato quell'ustione con l'applicazione delle pappette di semi di lino, e che poi avevano applicato delle pomate per le scottature. Che strano, di solito si va dal medico per delle piccolissime scottature e loro invece... Chiedo se l'evento sia stato davvero quello descritto, e se sia stato davvero accidentale; la nonna mi risponde: «Dottore, non scherzerà mica!». Per farla breve la sera stessa contatto la NPI del distretto che aveva seguito M., spiego la faccenda, e comunico che sono riuscito con un stratagemma (i problemi scolastici persistenti) a convincere la nonna a riportare il nipote dopo qualche giorno. Le comunico che le farò avere una relazione dove farò presente il mio sospetto di maltrattamento.

Alla fine del racconto ritengo, come del resto all'indomani dell'accaduto, di dover fare un *mea culpa* sulla faccenda, in modo particolare perché avrei dovuto cogliere già dai primi incontri quei segni di disagio che avrebbero dovuto portarmi ad assumere un altro atteggiamento. Anzi, per essere sincero, penso di averli colti quei segnali, ma penso che avrei dovuto fare qualcosa di più, e attivarli in maniera diversa per essere realmente il Pediatra di Famiglia, di quella famiglia. Ma ogni lezione serve, e spero che, se ho sbagliato, non debba però perseverare.



CONCORSO

CASI INDIMENTICABILI IN PEDIATRIA AMBULATORIALE III Round

Vicenza, venerdì 7 febbraio 2003

Tutti i lettori di *Medico e Bambino* sono fortemente invitati a inviare il loro caso entro il 30 novembre 2002 per partecipare a questa giornata che vuole essere un momento di discussione e di riflessione sui differenti aspetti del lavoro quotidiano del pediatra.

Attendiamo il vostro caso!

Inviare il dattiloscritto assieme al dischetto a Giorgio Longo o Alessandro Ventura
oppure direttamente per posta elettronica a: ventura@burlo.trieste.it - longog@burlo.trieste.it