

CASI INDIMENTICABILI in Pediatria ambulatoriale

Le patologie cutanee che coinvolgono la regione genitale sono sempre più "difficili" da gestire rispetto a quelle che coinvolgono le altre aree. Ci sono risvolti psicologici (i bambini si imbarazzano al momento della visita e, se l'esaminatore è del sesso opposto, la cosa è ancora più complicata), pratici (la visita dura il meno possibile, e biopsie e tamponi sono più sgraditi), medico-legali (c'è stata violenza?). Per tutti questi motivi, una buona conoscenza dei quadri più specifici di quella particolare sede e l'approfondimento dell'anamnesi sono indispensabili per arrivare alla diagnosi corretta. Il caso indimenticabile che presentiamo colpisce proprio per come l'ipotesi diagnostica iniziale, inverosimile sia per la morfologia della lesione sia per l'anamnesi, è andata comunque acquisendo valore mano a mano che la bambina veniva esaminata da specialisti successivi.

UN'USTIONE PROPRIO LÌ

Mario Cutrone, Unità Operativa di Pediatria,
Ospedale Umberto I, Mestre (VE)

Come credo succeda un po' a tutti, mi capita spesso di essere consultato per una seconda opinione in bambini che hanno già una diagnosi. Quello che non mi capita spesso, è di rimanere a bocca aperta dallo stupore davanti alla diagnosi con cui il bambino arriva. CS è venuta nel mio ambulatorio un lunedì pomeriggio, accompagnata dal papà e dalla mamma. Sono persone semplici, e CS è una bambina di 12 anni con un ritardo psichico di media gravità, di quelli che ispirano immediatamente una grandissima tenerezza. Sta seduta sulla sedia, tranquilla, con la camicia abbottonata fino all'ultimo bottone come Dustin Hoffman in *Rain man*; ogni tanto dice qualche cosa relativa alla scuola, agli operatori che la aiutano, alla sua casa.

I genitori mi raccontano il fatto: un paio di mesi prima la bambina (non ha ancora segni di movimento puberale), aveva detto alla madre: «Non sgridarmi: ho le mutandine sporche». La madre, nell'accingersi a cambiarla, aveva pensato a un'avvisaglia di mestruazione, ma poi aveva notato delle escoriazioni perivulvari con modesto sanguinamento. Spaventata, si era recata con CS nell'Ospedale della sua città, dove era già conosciuta perché seguita per sospetta neurofibromatosi. In Pediatria, era stata accuratamente visitata ed era stato posto il sospetto diagnostico di sospetta "ustione". Fatta la diagnosi, rimaneva però da capire come era possibile che l'ustione riguardasse esclusivamente la regione perivulvare. CS era stata interrogata a lungo, con pazienza e dolcezza, e alla fine (come negli interrogatori dei film gialli) aveva ceduto: sì, forse qualcosa di strano era successo. A scuola una mattina il gabinetto era stato pulito con un qualche detergente-disinfettante bluastro, e la bambina si era seduta sulla tavoletta mentre il disinfettante era ancora all'interno della tazza.

Fatta la diagnosi (ustione), trovata la causa (disinfettante - detergente) si poneva la necessità della terapia. Data la sede particolarmente delicata, il Primario si era interessato personalmente per



Figura 1

un trasferimento presso il Centro Ustionati (!). Al Centro Ustioni la ragazza veniva esaminata e trattata.

Qualcosa però non tornava ai medici del Centro: ma come diavolo aveva potuto ustionarsi "lì" e solo "lì", risparmiando i glutei e le altre sedi cutanee limitrofe? I genitori erano stati interrogati a lungo sull'uso di

spray e prodotti locali, ma avevano sempre negato decisamente. I medici del reparto decidevano quindi per una consulenza pediatrica.

La pediatra consulente evidenziava "alcune chiazze caffelatte di 1 cm di diametro, non efelidi, non noduli. A livello dei genitali esterni lesione cutanea biancastra (erosione?) non si visualizzano perdite. Per quanto riguarda il dubbio di neurofibromatosi tipo 1 (NF1), vista l'obiettività limitata alle macchie, la negatività dei genitori e della visita oculistica, non vi sono criteri per la diagnosi di NF1 (utile controllo RMN e prelievo per mutazione). Per quanto riguarda la lesione non mi ricorda una infezione ma un danno locale da agenti esterni. Consigliato controllo ginecologico e tampone vaginale".

La consulente ginecologa, dopo un'accurata prima visita e una seconda visita di controllo concludeva: "possibile l'ipotesi di ustione chimica; consigliata osservazione senza terapia locale. Utile terapia antibiotica per os vista la positività del tampone all'*Escherichia coli*". Data la conferma del sospetto diagnostico di ustione, i medici del reparto facevano una loro ipotesi su come dovevano essere andate le cose: CS aveva delle grandi labbra piuttosto piccole e piatte, e doveva essere stato questo (cioè la minor "protezione" offerta da questa particolare forma anatomica) a favorire la localizzazione strettamente perivulvare di questa strana ustione.

Com'è ovvio, quest'anamnesi mi aveva lasciato molto perplesso e non vedevo l'ora di vedere quale tipo di lesione mi si sarebbe presentata davanti.

Quando la bambina, docile e collaborante, ci ha fatto vedere il quadro che la disturbava sono rimasto letteralmente a bocca aperta: l'alone biancastro perivulvare, l'appiattimento delle grandi labbra, l'aspetto a 8 con coinvolgimento perianale erano assolutamente tipici (Figura 1).

Come era possibile che una malattia così frequente nella femmina, così riconoscibile nelle caratteristiche morfologiche (veramente da manuale in questo caso) e così ben conosciuta a dermatologi e ginecologi, fosse stata così clamorosamente mancata da ben tre livelli, sempre più specialistici, di medici? Era possibile, tanto è vero che era successo.

Ma dove era stato l'errore? L'errore, come spesso succede, era stato quello di non avere voluto prendere in considerazione altre diagnosi oltre a quella frettolosamente formulata all'esordio.

La bambina, dolce e arrendevole, aveva assecondato i medici che cercavano una conferma al loro sospetto di ustione chimica. Era una modalità evidentemente assurda (il disinfettante dentro la tazza del gabinetto, la lesione alle grandi labbra), ma la bambina aveva confermato il sospetto, e tanto era bastato.

Il pediatra aveva chiesto conferma al chirurgo plastico, che a sua volta aveva chiesto conferma alla pediatra che aveva chiesto conferma alla ginecologa. L'appiattimento delle grandi labbra da sintomo era diventato fattore favorente la localizzazione dell'ustione. La terapia prescritta (antibiotico per os) non aveva ovviamente sortito alcun effetto. Il *lichen sclerosus et atrophicus* è infatti una patologia a eziologia ancora non del tutto conosciuta ma verosimilmente autoimmune, che colpisce i maschi (dando una fimosi acquisita) e, più frequentemente, le femmine. La sintomatologia è facile da ricordare e tutta presente nella storia di CS: prurito, bruciore, lesioni da grattamento, progressiva comparsa di un alone biancastro a margini netti con coinvolgimento a 8 di vulva e perineo, appiattimento delle grandi labbra e progressiva fusione e chiusura delle piccole labbra.

CASI INDIMENTICABILI in Pediatria ambulatoriale

La terapia di scelta è il cortisone topico (generalmente di tipo ultrapotente) da applicare per mesi, fino a risoluzione. La scomparsa della sintomatologia soggettiva (bruciore e prurito) è generalmente rapida, mentre molto più tempo è necessario per la normalizzazione della cute. CS è in terapia con mometasone furoato in crema (anche se normalmente viene usato il ben più potente clobetasol, responsabile però talvolta di atrofia cutanea) e sta già bene. La cute si sta normalizzando.

Con che cosa poteva essere confuso? In linea teorica, per il prurito

(ma non per i sintomi), con una candidosi, con l'anite streptococcica (*Figura 2*) con l'herpes genitale, con le lesioni da grattamento da masturbazione; per la morfologia (ma non per i sintomi) con una vitiligine (*Figura 3*) o con una morfea. Non assomiglia né per sintomi né per morfologia all'abuso sessuale, che viene invece spesso evocato in questi casi.

Una volta visto, il *lichen sclerosus* non si dimentica più, a patto di pensarci e di non farsi condizionare dalle diagnosi dei consulenti e di chi ci ha preceduto.



Figura 2. Anite streptococcica. L'eritema intenso e i margini netti, con prurito o bruciore, sono tipici. Da ricordare, per la diagnosi differenziale con il lichen sclerosus, l'assenza di aree biancastre.



Figura 3. Chiazze di vitiligine della regione perianale. Da ricordare, per la diagnosi differenziale, l'assenza di eritema, prurito e/o bruciore.

P