

Due casi neurologici un po' sorprendenti: patologia da adulto che si manifesta nel ragazzino. Sorprendenti fino a un certo punto, naturalmente, ma abbastanza da prendere un pediatra in contropiede. Ahimé, bisogna saper tutto ed essere preparati a tutto.

UN RAGAZZO CHE "PERDE" UN ARTO

Bruno Sacher - San Daniele

E. è un ragazzo di 13 anni che da qualche giorno non riesce a usare la mano destra: ha difficoltà ad afferrare la forchetta, la penna gli cade dalla mano... Per il resto sta bene.

Ci viene portato dal padre in una serata d'agosto dell'anno scorso, quasi contro voglia... anche perché lui, il padre, ha l'arto superiore sinistro atrofico come esito di un trauma subito da bambino, da qualche anno ha perso la moglie per un tumore cerebrale... e i suoi pensieri su quanto sta capitando al figlio non sono rassicuranti. E. a due anni ha avuto una paralisi del facciale destro, trattata con cortisone e risoltasi in pochi giorni. All'esame obiettivo si nota un'evidente riduzione della forza sia nella mano che nell'avambraccio di destra; la sensibilità è conservata; null'altro di significativo.

Il giorno successivo viene eseguita la TAC cerebrale che evidenzia un'area tonda, di qualche cm, ipodensa in sede frontale destra. La sede della lesione non ci sta con sintomatologia, però ci mette ulteriormente in apprensione. Il giorno dopo la risonanza magnetica dimostra molte aree ipodense suggestive di malattia demielinizzante.

Consultiamo il neurologo, che ci sconcerta: «È un quadro tipico di sclerosi multipla».

I giorni seguenti facciamo molte telefonate e chiediamo una lettura della RM anche ai colleghi del Besta di Milano. L'ipotesi viene confermata. Vengono eseguite tutte le indagini: esame del liquor per bande oligoclonali negativo, potenziali evocati visivi, somatosensoriali... , ricerca di malattie metaboliche... tutto nella norma.

Trattiamo E. come da protocollo: metilprednisolone 1 g ev/die per 5 giorni; poi proseguito per altri tre giorni, vista la non risposta clinica.

A distanza di 10 giorni dalla prima visita l'arto superiore destro è completamente ipototonico, abbandonato, viene afferrato e mosso con la mano sinistra; il ragazzo è depresso. Viene iniziata una blanda fisioterapia e... attendiamo.

Dopo un mese e mezzo, in pochi giorni, riprende la funzionalità dell'arto in modo completo. Avevamo molti dubbi sulla ripresa totale in quanto la lesione responsabile della paresi (area rolandica destra) era molto grande e con caratteristiche che suggerivano una colliquazione.

In autunno - sono passati due mesi dall'esordio - viene eseguita una RM che dimostra altre nuove aree ipodense!

A questo punto, sempre in accordo con il neurologo esperto del problema, riteniamo che non si possa assistere all'evoluzione della malattia senza tentare una cura. E l'unica terapia che abbia dimostrato qualche evidenza di beneficio, almeno nel rallentare la progressione, è l'interferon (vedi *Clinical Evidence*, ed. italiana 2001). Da notare che questa malattia, anche se oramai ripetutamente segnalata in età pediatrica, non viene accettata come codice DRG sotto i 14 anni; che l'interferon, per legge, non può essere prescritto sotto i 16 anni.

Con l'aiuto di una casa farmaceutica, che ci regala il farmaco, iniziamo la terapia (gennaio 2003). Speriamo bene.

Considerazioni: sicuro?

- La nostra diagnosi non risponde ai criteri stabiliti (c'è solo il

dato della RM, che peraltro è quello più indicativo), però non ci sembra "etico" attendere una recidiva e/o ripetere esami fino a una loro positività per porre una diagnosi sicura e iniziare il trattamento con l'interferon.

- La comunicazione della diagnosi. Abbiamo parlato molto con i familiari e con il ragazzo (senza usare, con E., la terminologia "sclerosi multipla"); a E. abbiamo detto che bisognerà seguirlo nel tempo, fare esami e fare cure, che nel suo cervello ci sono piccole ferite che fanno la cicatrice e che... speriamo non ne faccia più... Buonisti? In realtà sappiamo che esistono forme di passaggio tra l'encefalomielite acuta demielinizzante (malattia autoimmune post-infettiva a esito possibilmente benigno ma a volte recidivante) e la sclerosi multipla. Potrebbe essere il caso.

- È una malattia che i pediatri non conoscono e che... non se l'aspettano. Se vediamo sempre di più gli adolescenti, dovremmo aspettarci ancora sorprese di questo tipo. In un anno, in un piccolo reparto di pediatria, abbiamo visto un ragazzo di 12 anni con un'emiparesi destra acuta da dissezione della carotide sinistra post-traumatica (andato bene), e una ragazza di 14 anni con impotenza funzionale all'arto inferiore sinistro (dolore tale da non appoggiare il piede a terra, piede freddo e quasi scomparsa dei polsi pedii), che alla fine è risultata una neurite da zoster. In tutti i casi il "collega dell'adulto" ci è stato di aiuto. Studiare per conoscere davvero bene le malattie dell'adulto può sembrare utopia... però aver vicino l'Harrison o qualche testo analogo e un buon collega "dei grandi"... è forse indispensabile.

UN BAMBINO E UN'EMIPLEGIA

I. Giuseppin, M. Paci, E. Biasotto, B. Sacher,
F. Marchetti, E. Barbi - IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

A. è un bambino di 10 anni che nel mese di ottobre 2001 presenta cefalea, dolore al collo, temperatura corporea 37.8°C. Dopo due giorni si rende evidente un'emiparesi destra con sensorio integro (bambino vigile, orientato, rispondeva a tono alle domande, anche se lentamente).

All'arrivo il bambino è emiparetico, letteralmente terrorizzato da quello che gli accade, "bloccato" in un corpo che gli risponde solo parzialmente, anche con difficoltà di eloquio.

Le ipotesi fatte all'ingresso sono:

- ascesso cerebrale (aspetto TC e RMN non compatibili);
- ADEM (aspetto RMN non compatibile, rachicentesi negativa);
- vasculite (indici di flogosi negativi, complemento normale, anticorpi LAC, ANA, anti-DNA negativi);
- encefalite erpetica (sierologia, rachicentesi e coltura liquorale negativi);
- processo espansivo.

All'arrivo in ospedale la prima TAC è risultata negativa. In attesa di una definizione diagnostica viene avviata terapia che copra ogni ipotesi: antibiotica nell'ipotesi di un ascesso o di una ADEM da trigger infettivo (es. *Mycoplasma pneumoniae*), e sono stati infusi IgG ad alte dosi (sempre nell'ipotesi di ADEM),

mannitolo (come antiedemigeno), aciclovir (nell'ipotesi di un'encefalite erpetica).

Le indagini di laboratorio rivelano: negatività degli indici di flo-gosi, sierologia negativa per *Bartonella*, malattia di Lyme, Herpes virus; negata patologia della coagulazione: proteina C e S, APC, Leyden, AT III, omocistinuria normali; ecocardiografia eseguita nel sospetto di una trombosi atriale o della presenza di mixoma atriale è risultata normale.

Nei giorni successivi l'evoluzione clinica è sconcertante: non abbiamo fatto una diagnosi, la sintomatologia si fa ingravescere con ipertensione endocranica e bradicardia giunzionale severa, due crisi parziali, la TC ripetuta mostra addirittura la comparsa di nuove lesioni.

A. è sempre perfettamente lucido, sempre più spaventato, con genitori che cominciano a essere partecipi anche della nostra insicurezza, sempre molto misurati e fiduciosi ma anche sempre più preoccupati.

La ripetizione della TAC con mdc dopo alcuni giorni ha messo in evidenza altre aree ipodense nella sostanza bianca, tutte a sx (a livello parietale, temporo-parietale) che non captano contrasto. Questo esclude un tumore e un ascesso. L'ecografia dei vasi del collo eseguita su consiglio del neurologo è negativa.

Finalmente esegue angio-RMN che mostra una occlusione della carotide interna in un quadro suggestivo di dissezione della

carotide interna; a quel punto, dopo un dubbio iniziale (ma come sarà mai la sindrome di Moya Moya?), rivalutiamo la storia e ripetiamo l'ecografia dei vasi del collo.

La mamma ci aveva detto che, un paio di giorni prima dell'esordio acuto, si era accorta che c'era qualcosa che non andava nella scrittura, che due giorni prima il bambino era stato in piscina. L'eco mostra ostruzione della carotide interna a 1 cm dalla biforcazione.

Rapidamente ci si schiude dalla letteratura un mondo che neanche immaginavamo esistesse e dove è tutto ben descritto e capito: la dissezione spontanea della carotide è una delle cause più frequenti di ictus in età pediatrica, il nuoto è uno dei possibili fattori scatenanti, il dolore al collo è un sintomo assolutamente tipico, le lesioni multiple e ischemiche (ingravescenti come quelle di A.) dipendono dall'embolia che si sovrappone, la TAC diventa positiva dopo 48 ore dall'ischemia, l'eco può sbagliare perché la carotide esterna si "internalizza" per alto flusso.

A. viene a trovarci periodicamente ai controlli, sta recuperando quasi totalmente. Quello che resta è sempre un fondo di paura nello sguardo della madre (e del ragazzo), che ci chiede se può mandarlo in piscina e a giocare (c'è un rischio di ricorrenza), e una sensazione di reale vicinanza che ci lega ai genitori dopo aver condiviso in questo modo paure e dubbi.

CASI INDIMENTICABILI IN PEDIATRIA AMBULATORIALE

Vicenza, venerdì 6 febbraio 2004

PER QUESTO CONGRESSO VERRANNO RICHIESTI I CREDITI FORMATIVI (ECM)

Carissimi,
siamo qui per invitarvi a partecipare ai CASI INDIMENTICABILI che anche quest'anno, visto il successo delle passate edizioni, saranno dedicati alla pediatria ambulatoriale.

Vi scriviamo perché contiamo sulla vostra partecipazione in prima persona.

Il convegno si svolgerà come al solito a Vicenza il primo venerdì di febbraio (6 febbraio 2004).

Come al solito "l'indimenticabilità" del caso potrà essere data non solo dalle sue peculiarità cliniche, ma anche dal valore didattico e/o dall'esperienza umana che ha lasciato.

Una sintesi del caso (una o due facciate dattiloscritte) dovrebbe essere inviata su dischetto al nostro indirizzo di Trieste (Alessandro Ventura, Clinica Pediatrica, "Burlo Garofolo", via dell'Istria 65/1 - 34137 Trieste) o direttamente per posta elettronica (ventura@burlo.trieste.it; longog@burlo.trieste.it) **ENTRO E NON OLTRE 30 NOVEMBRE 2003.**

Contiamo di poter garantire l'ospitalità alberghiera ai pediatri il cui caso sarà accettato per la presentazione. Vi aspettiamo numerosi!

Cordiali saluti

prof. Alessandro Ventura, dott. Giorgio Longo

Programma preliminare

9.00-11.00 PRIMA SESSIONE (8 casi) Moderatori: A. Ventura, L. Zancan

11.00 Caffè

11.30-13.30 SECONDA SESSIONE (8 casi) Moderatori: G. Longo, G. Maggiore

13.30 Colazione di lavoro

14.30-16.30 TERZA SESSIONE (8 casi) Moderatori: L. Greco, F. Marchetti

16.30 Tè e biscotti

17.00-18.30 4 casi ambulatoriali visti dagli specialisti. Moderatori: F. Fusco, D. Sambugaro

di Pronto Soccorso - A. Lambertini
di Endocrinologia - G. Tonini
di Neuropsichiatria - A. Scabar
di Allergologia - F. Poli

SEGRETERIA SCIENTIFICA: Alessandro Ventura, Giorgio Longo, Isabella Giuseppin, Daniela Sambugaro, Fabrizio Fusco
Istituto per l'Infanzia, IRCCS "Burlo Garofolo" • via dell'Istria 65/1 - 34137 Trieste • Tel. 040 3785491 • Fax. 040 3785482

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA: Quickline sas • via S. Caterina da Siena, 3 - 34122 Trieste
Tel. 040 773737-363586 • Fax 040 7606590 • e-mail: info@quickline.it

