

Due casi molto simili nello svolgimento clinico se non nel vissuto. Se ne può ricavare qualche insegnamento? Almeno uno: ricordare che la conta dei reticolociti è un esame illuminante, basta lasciarsene illuminare. Un altro insegnamento è ricordarsi di leggere il libro rosso, o comunque il libro giusto.

UN CASO INDIMENTICABILE PER PIÙ DI UN MOTIVO

Vitalia Murgia, Treviso

Il caso di Carlo è una storia indimenticabile per me non solo per gli aspetti clinici ma anche per quelli psicologici e perché lascia intravedere quanto intricati e complessi siano i rapporti umani che si nascondono in una storia medico-genitori-paziente che si dipana nel corso di 16 anni.

Carlo nasce a termine con familiarità per atopica; la sorella ha sofferto di importante dermatite atopica; la madre è una donna colta, attenta ai problemi sanitari, estremamente pignola nel seguire le indicazioni che emergono dai nostri incontri. Nonostante la totale esclusione degli alimenti contenenti proteine del latte vaccino e uovo e un allattamento durato sino ai 14 mesi di età, Carlo sviluppa una importante dermatite atopica e intorno ai tre anni e mezzo asma bronchiale e oculorinite. Vista l'importanza della sintomatologia, la situazione di insofferenza della madre che era già passata attraverso lo stesso calvario con la prima figlia, chiedo insolitamente presto una consulenza da un allergologo "famoso" che conferma quanto già fatto e suggerisce solo qualche integrazione alla terapia in atto. Come previsto, Carlo continua ad avere, con alti e bassi, i suoi disturbi e, nonostante alcune consulenze della "speranza" con allergologi e dermatologi famosi, nulla cambia. Accetto sempre con molta serenità il bisogno della madre di chiedere altri pareri, perché capisco che la malattia di Carlo le crea uno stress notevole; peraltro sono sempre informata prima e dopo le varie visite. Quando Carlo ha cinque anni, nasce Elisa, sana come un pesce, allattata al seno, nessun problema dermatologico almeno nel primo anno. Dopo un anno - Carlo ha compiuto sei anni - la madre senza alcun preavviso cancella il bambino per iscriverlo con un medico di medicina generale che si occupa anche di allergologia, lasciando iscritta con me la piccola Elisa.

Nessuna spiegazione da parte della madre, molto rammarico da parte mia che non riesco a capire se e come ho sbagliato nel comunicare con lei; per un anno vedo Elisa quando ha problemi e per i bilanci di salute, non chiedo mai di Carlo, mi sembra di non essere più capace di avere un rapporto cordiale e spontaneo come prima. Resto allibita pertanto quando, dopo almeno un anno, la signora mi telefona per chiedermi una visita privata domiciliare per Carlo.

Dice che il bambino è stato tanto male, ricoverato più di 10 giorni in ospedale, adesso è a casa da pochi giorni ed è comparso un esantema diffuso, per il quale ha già interpellato il medico del bambino che però non è in grado di fare una diagnosi.

Vado a casa e la diagnosi dell'esantema è presto fatta: si tratta di una V malattia con classiche localizzazioni al volto e agli arti; la visita dura comunque più di un'ora, tanto ci vuole perché la signora mi racconti tutta la disavventura. Astenia e pallore ingravescente per giorni, infine una lipotimia al mattino; il medico, già chiamato più volte, ricovera il bambino che ha 4,6 di Hb, viene trasfuso, trattato più giorni per effettuare esami che chiariscano la causa dell'anemia e infine dimesso con diagnosi imprecisata. La situazione problematica del bambino, per questa nuova disavventura che si aggiunge all'allergia non certo migliorata rispetto al passato, e la esplicita richiesta di aiuto da parte della madre ricrea di nuovo la complicità dei vecchi tempi tra me e la famiglia. Lei vuole sapere la ragione della crisi perché teme che il bambino possa averne altre, io voglio aiutare Carlo e forse sono spinta anche dalla voglia di far vedere ai genitori che riuscirò a trovare una risposta anche se gli altri hanno già chiuso il caso. Vado in ospedale a spulciare la car-

tella clinica, parlo con i colleghi, studio quello che ho in mano: striscio periferico normale, elettroforesi dell'emoglobina normale, Coombs negativo, G6PD normale, piruvatochinasi normale, all'ingresso e in dimissione, reticolociti 3% in ingresso, 175% in dimissione, anticorpi anti-Parvovirus B19, IgM e IgG presenti.

Con l'occasione mi rileggo anche tutto sul Parvovirus B19 responsabile della V malattia e trovo conferma che può scatenare crisi "aplastiche" in bambini affetti da anemia emolitica cronica quali l'anemia falciforme, la talassemia, la sferocitosi e il deficit di G6PD e di piruvatochinasi. Ma gli esami ripetuti a distanza di oltre un mese confermano i dati emersi durante il ricovero e alla dimissione: Carlo ha una situazione ematologica di base apparentemente normale. L'ansia della madre per la salute del bambino non si è certo ridotta e anzi inizia un periodo di continue richieste di controllo per crisi di astenia, pallore e, a dire della madre, "congiuntiva lievemente gialla". Ricordo ancora, a distanza di anni, la maniacale attenzione che ponevo all'ispezione delle congiuntive sotto lo sguardo attento della madre che mi ripeteva «le garantisco dott.ssa che sono più gialle dei giorni scorsi, e ogni volta che sono di questo colore lui è più debole, mangia meno, ha meno voglia di giocare e poi in qualche giorno tutto si risolve...» I controlli dei livelli di Hb e l'esame urine in coincidenza di molti di questi episodi erano sempre normali. Non so più cosa fare e intanto qualche mese è trascorso. Sotto le pressioni della madre vedo Carlo sempre più spesso e, dopo una serie di visite in cui mi sento un entomologo che scruta una farfalla con la lente di ingrandimento per valutare le varie sfumature di colore, comincio a convincermi che effettivamente qualche volta le sclere presentano un lieve subittero.

Torno alla carica con il responsabile del laboratorio di analisi per capire se ci siano probabilità che qualcosa possa esserci sfuggito, parlo con un collega primario molto esperto, ma il consiglio di entrambi è di lasciar perdere, tutti gli esami sono negativi, la crisi è probabilmente un episodio isolato da causa non più identificabile, la madre e io stiamo lasciandoci suggestionare da vaghe impressioni. Questa storia stava davvero diventando un incubo! Forse il guaio l'avevo combinato all'inizio quando, presa dalla voglia di far vedere quanto ero brava a risolvere storie difficili, e dal desiderio di riconquistare la fiducia assoluta dei genitori, anziché dissuadere la madre dal problema "subittero + pallore + astenia", con la mia accondiscendenza avevo fatto più danno che bene. Adesso non riesco più a tranquillizzarla e nello stesso tempo non sapevo dare una spiegazione adeguata al problema. Non potevo mollare il caso, arrendermi agli occhi della madre e abbandonarla con un timore di una crisi che sarebbe potuta tornare, timore che in parte avevo contribuito a costruire. E poi continuavo anche a chiedermi che cosa c'entrava il Parvovirus B19 in coincidenza con una crisi aplastica senza altre spiegazioni.

Ho deciso di cercare ancora aiuto e ho chiesto a un collega il riferimento per un centro avanzato in diagnosi di malattie emolitiche croniche; ho telefonato e prenotato un day hospital per Carlo. La diagnosi di uscita è stata: "Sferocitosi congenita", uno di quei casi con in circolo un bassissimo numero di globuli rossi con evidenti modifiche morfologiche. Il che spiegava tutto: la grave crisi aplastica in corso di infezione da Parvovirus B19, gli esami "normali" e le "fantomatiche" crisi di astenia e pallore con lievi sfumature sclerali.

Sono trascorsi più di 10 anni da questa storia che mi ha insegnato molto. In particolare a non arrendermi mai quando i pezzi di un "puzzle diagnostico" non tornano e un pezzo sembra avere un suo

posto, ma non so dove metterlo: probabilmente qualcuno sa dove quel pezzo deve andare e bisogna avere l'umiltà di cercare aiuto anche più volte.

Le madri vedono tante cose più di noi, perché stanno molte più ore di noi con i loro figli; se qualcosa di quello che ci dicono va a rafforzare un sospetto diagnostico, è meglio tenerne sempre conto. Un po' di sana "ambizione" e "ostinazione" nel voler risolvere i problemi fa sempre bene; basta solo non voler strafare e tenere conto degli effetti "ansio-genici" che può causare sui genitori dei bambini la nostra voglia di indagare.

Carlo è stato mio paziente sino a 16 anni e ancora adesso mi telefona di persona per consigli sull'asma e altri problemi di salute; con la madre ho un ottimo rapporto; Elisa è ancora con me.

E DOPO LA QUINTA... LA CRISI!

Antonino Baio, Dolo (VE)

Il fatto accadde la sera di venerdì 24 febbraio del '95, quando alle 19,45 si presenta in ambulatorio Elia con la mamma e il papà. Le giornate di quel periodo sono tutte "intensamente" uguali, dato che ci troviamo, come ogni anno, in periodo di epidemia influenzale. Elia ha 4,5 anni, e nulla di particolare emerge dalla sua storia fisiologica e patologica remota, a parte una frattura ostetrica della clavicola dx. Anche l'anamnesi familiare risulta negativa, a parte una iperansietà materna.

Da circa 1 anno frequenta, con scarsa felicità, la scuola materna e le virosi che hanno accompagnato il suo ingresso in società hanno acuito l'ansia materna. Ai primi di febbraio di quell'anno vedo Elia per una classica manifestazione esantematica di V malattia (che in quel periodo condivide la scena con l'influenza), e come al solito in questi casi rassicuro la madre sulla banalità della malattia, sul fatto che tutto scomparirà senza alcuna terapia e che bisogna pazientare. Dopo alcuni giorni la madre mi richiama dicendo che vede il figlio apatico, inappetente (viaggiamo sul 90° centile di peso), e su sua sollecitazione prescrivono l'inosossidabile Betotal. Dopo 5 giorni da quella telefonata lo vedo per la comparsa di febbre elevata e di sintomi riconducibili alla sindrome influenzale (ricordo che in quei giorni il suo asilo è decimato dalle assenze), e quindi snocciolo il solito discorso sulla durata della febbre, sulla terapia solo sintomatica senza il ricorso all'antibiotico a meno di sovrapposizioni

batteriche che al momento non sussistono. Si arriva così alla sera del 24, al momento in cui sto chiudendo l'ambulatorio. I genitori mi dicono che ormai da 3 giorni non ha più febbre ma che lo vedono ancora più fiacco dei giorni scorsi. Elia presenta un evidentissimo pallore cutaneo e delle mucose, è francamente astenico. Riscontro una milza a 4 cm dall'arco e un soffio sistolico 2-3/6 mai avvertito prima. Sudo letteralmente freddo, espongo ai genitori ciò che riscontro (non dico loro che temo una leucosi) e propongo loro un immediato ricovero per accertamenti che avviene dopo un contatto telefonico con il collega del reparto di Pediatria.

Passo una notte insonne, poi finalmente arriva mattino e al telefono il collega ospedaliero mi dice i risultati dei primi esami: GB 18.000, Hb 4,9, GR 2.050.000, bilirubina totale 0,9, sideremia 100, ferritina 210, reticolociti 13%, in programma consulenza ematologica. L'ematologo dapprima presume e poi dopo alcuni giorni conferma che la diagnosi è: CRISI APLASTICA IN PROBABILE SFEROCITOSI. Da quel momento Elia viene "rapito" alle mie cure dall'ospedale, e io vedo saltuariamente la madre che mi porta le brevi lettere di dimissione dei vari ricoveri in DH, dove si conferma la diagnosi di sferocitosi, dove vengono riportati i valori di Hb e reticolociti (oscillanti tra 100 e 200%) e dove si consigliano periodici controlli in DH. Ogni volta chiedo alla madre, come avevo del resto fatto alcuni giorni dopo la diagnosi, se qualcuno le avesse parlato di splenectomia e ogni volta la madre mi dice di no e mi guarda con aria di sfiducia. Rivedo Elia nel gennaio '99; la madre è stupefatta dei soliti controlli, delle solite lettere di dimissione e del "prorarsi" della malattia del figlio, il quale da settimane presenta dolore alla tibia dx che viene etichettata come dolore di crescita. Richiedo se le è stato prospettato il ricorso alla splenectomia, la risposta è ancora una volta no e, pensando che il dolore di tibia fosse un segno di iperplasia midollare, faccio eseguire una radiografia. Il referto del radiologo supporta questa mia idea; invio Elia al Centro di Ematologia della Clinica Pediatrica di Padova dove, confermata la diagnosi di sferocitosi, si procede alla vaccinazione anti-pneumococcica e anti-emofilo e, dopo 3 mesi, alla splenectomia.

Cosa ho imparato o ripassato da tutto ciò? L'infezione da Parvovirus B19 può in alcuni casi non essere banale (lo dice anche il *Red Book*), provocando in tutti i casi un arresto della emopoiesi che si esprime con anemia acuta nei soggetti con vita eritrocitaria breve (anemie emolitiche croniche), e in tutti una piastrinopenia e una neutropenia asintomatica. Una sferocitosi manifesta va operata, in genere, dopo i dieci anni.

NUTRIZIONE ARTIFICIALE E FIBROSI CISTICA

Trieste, 15 novembre 2003

Hotel Jolly Cavour - Sala Tommaseo

Nutrizione e infezioni *L. Notarangelo*

Razionale dell'intervento nutrizionale in fibrosi cistica *D. Turck*
Intervento nutrizionale e m. polmonare: prove di efficacia *L. Giglio*

TAVOLA ROTONDA La nutrizione artificiale in FC: i punti di vista del medico e dell'infermiere-modera *D. Faraguna*

- nutrizione enterale *G. Di Leo* e *V. Tauca*

- nutrizione parenterale *M. Candusso* e *C. Loganes*

- il commento dello psicologo *S. Perobelli*

Le novità viste dall'industria

Casi clinici ed esperienze in nutrizione artificiale in FC

Esperienza dei Centri Specialistici FC (casi clinici ancora una volta visti con l'occhio del medico e con quello dell'infermiere)

commentati da *B. Assael* e *F. Marchetti*

Segreteria scientifica

Luisella Giglio, Carmen Loganes, Alessandro Ventura

IRCCS "Burlo Garofolo" - Trieste

Tel. 040 3785258 e-mail: giglio@burlo.trieste.it

Tel. 040 3785306 e-mail: loganes@burlo.trieste.it

Tel. 040 3785315 e-mail: ventura@burlo.trieste.it

Segreteria organizzativa

Quickline s.a.s.

via S. Caterina da Siena 3, 34122 Trieste

Tel. 040 773737 - 040 363586

Fax 040 7606590 - cell. 333 5223519

e-mail: info@quickline.it