

Le casi indimenticabili di questo numero sono caratterizzati dalla lunghezza della storia, da un iter diagnostico difficile e tortuoso, da incomprensioni, malintesi, errori, occultamenti. C'è la vie. Tutti e quattro sono passati per l'ospedale, e in tutti la collaborazione tra il medico di famiglia e l'ospedale è risultata buona, e i risultati soddisfacenti (sarà per questo che sono indimenticabili?). Ma tutti lascia-no la bocca amara, perché manca il lieto fine.

MARIA... SEI ANNI DOPO

Fabrizio Fusco, Valdagno (Vicenza)

Maria è stata mia paziente fino ai fatidici 6 anni. Poi, come a volte succede, è passata al medico di famiglia, visto che era sempre stata bene ed era più vicino e più "comodo" il suo ambulatorio rispetto al mio. I rapporti con i genitori erano comunque restati buoni.

In occasione di un incontro casuale, Maria nel frattempo aveva compiuto 12 anni, la madre mi esprimeva preoccupazione per la scarsa crescita staturale e il ritardo nella comparsa dei segni puberali della ragazza.

E così, dopo 6 anni, Maria tornava nel mio "scomodo" ambulatorio.

Effettivamente Maria era cresciuta poco di altezza, misurava 136 cm (< 3° percentile) e pesava 41 kg (25-50° percentile). Lo stadio puberale era B1 e Ph 1. Mi ha preso un colpo! Quando l'avevo lasciata era al 50° percentile e ora era ben sotto al 3°! Bisognava approfondire subito.

Alla radiografia del polso l'età ossea era corrispondente a quella anagrafica e i primi esami biochimici (anche gli anticorpi anti-transglutaminasi) erano nella norma.

Si era già perso abbastanza tempo, e non era certo il caso di perderne altro! Inviavo Maria in Clinica Pediatrica per gli ulteriori approfondimenti del caso e qualche giorno dopo si ripresentavano i genitori, con la lettera di dimissione e un'aria molto afflitta e allarmata: «Gli accertamenti evidenziano valori molto elevati di gonadotropine prima e dopo stimolo con GnRH analogo, con valori di estrogeni ridotti; ciò depone per un ipogonadismo gonadico, legato a sindrome di Turner, dato confermato dall'indagine cromosomica, che rivela la presenza di un mosaicismo 45X / 46XX...».

Specialmente il padre sembrava non accettare la diagnosi e il ritardo con cui era stata posta, cercando anche di colpevolizzarmi... ma nulla faceva presagire il Turner nei primi 6 anni di vita di Maria. Non era dismorfica (anche se adesso il genetista parlava di faccia triangolare, collo corto, impianto di capelli un po' basso posteriormente), era sempre stata in salute, ed era cresciuta regolarmente... almeno fino ai 6 anni.

Sono passati alcuni mesi: Maria ha affrontato con determinazione le iniezioni quotidiane di ormone della crescita e la sua vita sociale. Anche i genitori sembrano più sereni.

E io ho avuto l'ulteriore conferma che il pediatra è il miglior medico, fino all'adolescenza...

UN DUCHENNE ASTENICO

Daniela Sambugaro, Valdagno (Vicenza)

Matteo ha 11 anni. Sin dalle prime visite rilevo una lieve ipotonia e ritardo psico-motorio. Nel corso degli accertamenti effettuati per questo motivo viene posta, a sei mesi di età, a sorpresa, la diagnosi di Duchenne, con gli effetti prevedibili sulla famiglia. Matteo cresce, confermando il suo deficit mentale, e in più progressivamente si manifestano i segni della distrofia muscolare. È però un bambino allegro, socievole, fiducioso, e ha una famiglia sollecita e meravigliosa.

A 5 anni vedo Matteo, al ritorno dalle sue vacanze. I genitori sono

preoccupati per l'aumento della debolezza; il padre, diabetico, ha notato un aumento della diuresi e della sete; peraltro è molto caldo e non c'è glicosuria.

Matteo, nonostante il bell'aspetto conferitogli dall'abbronzatura, sembra molto più affaticato, e riscontro anche un calo di peso di circa 1 kg. Prescrivo alcuni esami, il cui referto arriva dopo una settimana per problemi del laboratorio di analisi: sodio 122 mEq/l, potassio 6.

Ricovero immediatamente il bambino e viene confermato il mio sospetto: Matteo è affetto da morbo di Addison e presenta inoltre un deficit di glicerolo-chinasi. L'associazione fra deficit mentale, Duchenne, Addison e deficit di glicerolo-chinasi è una condizione nota, associata a una delezione del braccio corto del cromosoma X, di cui la madre di Matteo risulta portatrice.

Da quel momento Matteo ha iniziato terapia sostitutiva con idrocortisone e fluoridrocortisone.

La storia non finisce certo qui: sta continuando, esattamente come undici anni prima era stato preannunciato. Matteo è attualmente in carrozzina, e la sua casa è stata completamente rivoluzionata in base alle sue necessità (ascensore, sollevatore...). Al momento la funzionalità respiratoria e cardiaca sono accettabili, lui continua a essere sorridente e socievole, inconsapevole del suo destino.

Invece io sono purtroppo molto consapevole del suo futuro, e sto condividendo il lungo cammino della sua famiglia, anche se mi sento, a ogni contatto con loro, del tutto inadeguata; ormai sono abituata a essere il medico delle tosse e dei raffreddori, e a contenere ansie di genitori di bambini sanissimi o a vederli guarire, come per magia. Faccio fatica, invece, a gestire la mia ansia nel contatto con la vera patologia grave e incurabile di Matteo. Spero che i genitori non si accorgano di questa mia difficoltà, e soprattutto spero di trovare tono e parole giuste per essere di aiuto a Matteo e alla sua famiglia in un momento in cui il mio ruolo professionale si sta riducendo sempre più. Non sono preparata a farlo.

E voi lo sareste?

FRANCESCO E LA SUA MAMMA

Elisa Sanfilippo, Sciacca

Ho scelto il caso di Francesco non tanto per la difficoltà diagnostica o per la rarità della malattia, ma per i problemi che ho incontrato nell'entrare in relazione con la mamma, fin dall'approccio iniziale.

Francesco è il primogenito di una famiglia a rischio sociale per indigenza e bassa scolarità materna; viene per la prima volta in ambulatorio "supercoperto", con la mamma che non vorrebbe allattare al seno, ma che con grande fatica riesco a convincere, anche se solo per un mese.

Francesco cresce bene ma si muove poco: a 6 mesi non sta seduto, per cui sollecito la mamma a stimolarlo e aspetto il controllo successivo. Il bambino all'età di 8 mesi non ha ancora acquisito la stazione seduta, e propongo una visita dal neuropsichiatra infantile, ma la mamma preferisce attendere. A 9 mesi, comunque, il problema sembra risolto.

Un mese dopo, di sabato pomeriggio, telefona la mamma di Francesco: «Il bambino stamattina si è svegliato con la bocca storta, l'ho portato in ospedale, dove volevano ricoverarlo per sospetta

paralisi del facciale, ma io ho rifiutato». Cerco di spiegare che è utile e prudente ricoverarlo, e... convinta di avere "convinto", arrivo al lunedì successivo, quando il primo bambino che trovo in ambulatorio è proprio Francesco.

Lo visito, mentre la mamma mi ripete in modo ossessivo che il bambino mangia e sta bene. Francesco presenta una lieve asimmetria della rima labiale destra, più visibile quando sorride, e nessun'altra obiettività. Decido di dare alla mamma un po' di tempo, che serve anche a me, per capire e organizzare meglio il ricovero, così richiedo degli esami ematochimici e strumentali.

La signora se ne va soddisfatta e collaborativa.

In tre giorni ho il risultato delle indagini richieste: negative le visite oculistica e ORL, normale l'EEG, conferma della diagnosi di paresi del facciale di sinistra (centrale?) da parte del neurologo che consiglia il ricovero. Gli esami ematochimici mostrano i seguenti risultati: CPK 10.000 U/l, LDH 1200 U/l, GOT 258 U/l e GPT 407 U/l.

Parlo con i genitori che, adesso, trovo pronti ad affrontare il problema e disponibili a raggiungere al più presto il centro di riferimento, che ho già contattato.

Bene! È venerdì, Francesco è già partito con i suoi genitori, mi sento più leggera! Ma... arriva una telefonata dalla neuropsichiatria infantile. Con tono un po' risentito il collega del reparto mi comunica che non può ricoverare il bambino perché i genitori sono arrivati in ritardo all'appuntamento. Comunque, a suo parere, si tratta di una paresi del facciale, posso iniziare la terapia con cortisone e vitamina B 12, ed eventualmente rinviarlo a distanza di 7 giorni.

Furiosa con i genitori, in disaccordo con la gestione propositami, uso al meglio le mie doti di persuasione, buon senso e diplomazia... e, finalmente, riesco nel mio intento. Francesco si ricovera! Dopo una settimana contatto il centro e apprendo che Francesco non ha una paresi ma una ipotonia dei muscoli del lato destro del volto; presenta una lieve ipotrofia del muscolo pettorale destro, e un fratello della madre è morto all'età di 16 anni dopo un lungo periodo di invalidità, dato anamnesticamente che io ignoravo. La mamma all'epoca aveva tre anni, ma ricorda che le avevano parlato di un ricovero del fratello al Gaslini. Quando parlo con la nonna, scopro anch'io la patologia di Francesco!

Anche questa volta una buona raccolta dell'anamnesi porta alla diagnosi. L'EMG sul vasto laterale destro rileva una sofferenza muscolare primitiva; la biopsia sul vasto laterale sinistro evidenzia un sovvertimento dell'architettura fascicolare con aumento del tessuto connettivo endo e perimisiale... L'immunistochimica con anticorpi anti-distrofina mostra l'assenza della proteina in tutte le fibre muscolari. I reperti depongono per una distrofia muscolare di Duchenne.

Viene eseguita anche l'analisi molecolare del gene della distrofia, che non mette in evidenza mutazioni da delezione del gene DMD/BMD. Gli enzimi, ripetuti a distanza di un mese, durante il ricovero per la biopsia mostrano un ulteriore incremento: CPK 12.342 U/l, CK.MB 588 U/l, LDH 1921 U/l.

Francesco inizia un programma riabilitativo e deambula autonomamente all'età di 18 mesi. Oggi all'età di 2 anni, Francesco presenta un'andatura francamente anserina e, quando cade, non ha la forza di rialzarsi.

Adesso, durante le visite, a volte incrocio lo sguardo della mamma e percepisco l'abisso del suo sconforto; per oppormi all'impotenza della mia medicina le parlo dei progressi della genetica molecolare, le dò una speranza.

È giusto? Non lo so. Ma Francesco è lì, sorride e ha tanta voglia di vivere!

Nel ripensare a questo caso, ho avuto l'opportunità di analizzare il mio comportamento e ho scoperto che all'inizio del rapporto con

la mamma il mio scopo era di prendere decisioni in vece sua, e così, impartivo ordini: allattare al seno, non coprire troppo, ricoverare al più presto. Nel momento in cui l'ho ascoltata, le ho dato un po' di tempo e ho provato a comprendere il suo vissuto, la difficoltà comunicativa si è risolta.

UNA DIAGNOSI SOFFERTA

*E. Faleschini, L. Lepore, F. Marchetti
Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste*

Davide è un bambino di 4 anni, terzogenito, nato a termine da gravidanza fisiologica. A un mese di vita ricovero per sospetta pertosse. A un anno ricovero per sospetta mononucleosi. Nei primi due anni di vita, diversi episodi di broncospasmo.

I problemi di Davide cominciano all'età di due anni (gennaio 2001), quando compaiono sulle gambe delle lesioni sottocutanee descritte come noduli, in sede pretibiale, dapprima a sinistra e successivamente anche a destra.

Dopo un mese le lesioni regrediscono, esitando in macchie iperpigmentate, non dolenti, non pruriginose. Successivamente tali lesioni di aspetto contusiforme compaiono anche a livello degli avambracci e del dorso, senza essere precedute da noduli. Il problema di queste lesioni, che presentano un andamento capriccioso, è proseguito ed era ancora presente quando il bambino è venuto alla nostra attenzione. A riguardo i genitori ci portano una dettagliata documentazione fotografica.

Da giugno 2001 Davide inizia a presentare episodi febbrili con temperatura variabile 37,5-38°C, accompagnati da agosto 2001 da importanti artralgie, con grave impotenza funzionale riferita della durata di 3-4 ore; per questa fugacità non è mai stato possibile far vedere il problema al medico.

Negli ultimi sei mesi, durante gli episodi febbrili, Davide presenta anche dolori addominali diffusi e feci scure. Gli episodi febbrili vengono documentati in grafici dettagliati, dalla madre, che misura la febbre al bambino quasi tutti i giorni.

Da gennaio 2002 la mamma riferisce la comparsa di mioclonie, dapprima solo alle cosce, e successivamente generalizzate (soprattutto notturne). Per questo motivo il bambino ha eseguito diversi elettroencefalogrammi (anche nel sonno) e un'elettromiografia, risultati negativi. Davide è stato inoltre più volte ricoverato, ma non è stato possibile arrivare a una conclusione diagnostica in termini di organicità.

Davide ha due sorelle, la più grande di 7 anni, riferita in buona salute, mentre la mamma riferisce che la sorellina di 5 anni presenta alle gambe delle chiazze simili a quelle di Davide, ma di minor entità.

Vediamo Davide in occasione di un Day Hospital, per accertare la causa dei suoi problemi. Il bambino appare in ottime condizioni generali, con ottima crescita staturale (75° centile). L'obiettività risulta nella norma, si segnala soltanto la presenza di alcune lesioni contusiformi a livello pretibiale e degli avambracci. Le articolazioni risultano indenni e non c'è alcuna limitazione funzionale. Davide è un bambino vivace, allegro, gioca e corre. Alla visita neurologica non si rileva alcun elemento patologico. Vengono eseguiti degli esami ematochimici che risulano tutti nella norma (emocromo, indici di flogosi, complemento, indici di funzionalità epatica, ACE, enzimi muscolari e LDH). Viene eseguita una Mantoux che risulta negativa.

La settimana successiva ricoveriamo il bambino in Clinica Pediatrica, perché il giorno antecedente il ricovero avrebbe avuto febbre. Anche in questa occasione, Davide appare allegro e vivace; l'obiettività è negativa, fatta eccezione per la presenza di lesioni, tipo lividi, a livello tibiale sia destro che sinistro. Le tappe dello

sviluppo psicomotorio risultano perfettamente adeguate per l'età del bambino, nonostante la madre ci riferisca più volte di essere preoccupata del fatto che Davide non ha uno sviluppo adeguato; in particolare, sottolinea che il piccolo presenta, a suo parere, un importante ritardo nella manualità. Ancora una volta, gli esami di laboratorio eseguiti risultano tutti nella norma (emocromo, indici di flogosi, TAS), così come l'ecografia addominale, rivolta a escludere il sospetto di MICI.

Davide durante il ricovero non ha mai presentato febbre. Pertanto la storia lunga e "strana", la discrepanza tra la sintomatologia riferita e l'obiettività, la normalità, in più occasioni, di tutti gli esami di laboratorio eseguiti, l'eccessiva preoccupazione della madre e la convinzione che Davide sia malato e abbia un forte ritardo, nonostante i colloqui rassicuranti, ci hanno portato a formalizzare la diagnosi di sindrome di "Munchausen by proxy", e a segnalare la famiglia ai servizi sociali del territorio, ritenendo questa situazione ai limiti del maltrattamento, vista la presenza di lesioni contusiformi indistinguibili dai lividi.

Commento

La sindrome di Munchausen by proxy fa parte dei disturbi fittizi; si tratta di un disordine, descritto per la prima volta nel 1977, dove i genitori, solitamente la madre, simulano, o nei casi più gravi, causano, sintomi nei loro bambini, in modo da sottoporli a prove

mediche inutili e/o addirittura a procedure chirurgiche¹.

I segni e i sintomi di apparente coinvolgimento dell'apparato gastroenterologico sono quelli che più di frequente vengono costruiti o riferiti. Anche la cute, essendo facilmente accessibile, viene spesso presa di mira, per simulare una malattia acuta o cronica.

È sempre molto difficile e costoso dal punto di vista emotivo per il medico formalizzare una diagnosi pesante, come questa, che risulta inaccettabile per la sua drammaticità. D'altra parte riconoscerla è fondamentale per salvaguardare la salute del bambino, e il sospetto dovrebbe nascere comunque a fronte di ogni situazione che presenti forti incongruenze o che non risponde a situazioni cliniche note². Il medico, infatti, ha il dovere, non solo civile, ma anche morale di denunciare le situazioni come questa che sfiorano il maltrattamento: non dimentichiamo che nell'8% dei casi si assiste come conseguenza della sindrome di Munchausen alla persistenza dell'abuso, a problemi emozionali e a disabilità croniche³; in casi estremi (6%) si arriva fino alla morte³.

Bibliografia

1. Nelson. 16th edition, 2000:118-9.
2. Ventura A. Munchausen by proxy. *Medico e Bambino* 2001;3(suppl):25.
3. Schreier H. Munchausen by proxy defined. *Pediatrics* 2002;110:985-8.

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; longo@burlo.trieste.it) ENTRO E NON OLTRE il 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

