

Tre casi oncologici, quasi a dare un'eco concreta al complicato aggiornamento monografico di questo numero sui continui progressi terapeutici e sull'accumulo di conoscenze di biologia molecolare in oncologia pediatrica.

RELAZIONI DIFFICILI

L. Favero

Pediatra di famiglia, Milano

Prima parte. Un venerdì sera del febbraio 2007, ore 19.30 (mentre sto uscendo dallo studio e senza nessun preavviso) arriva S., 10 anni e 10 mesi, accompagnata dai genitori. Non la vedevo da due anni, e devo dire che, se non sta proprio male, non "perdono" il loro tempo da me.

Così non rinvio la visita e riapro lo studio. La mamma riferisce che la ragazzina da qualche giorno lamenta dolori alla schiena, dopo una lezione di ballo. La visito e rilevo una lieve dolenzia e contrattura muscolare in sede lombare. Consiglio un antinfiammatorio e riposo, e chiedo di riportarmela se non ci sono miglioramenti nel giro di 6-7 giorni.

Il venerdì successivo, stessa ora, stessa trafila. Però le notizie sono discordanti: la mamma sgrida la ragazzina perché con questa storia del mal di schiena vuole saltare la scuola (secondo lei è tutta una finta). Il padre non dice nulla e S. protesta perché dice di andar volentieri a scuola, ma di star male davvero. In effetti è più rigida della volta precedente e mi sembra sofferente: la cosa non mi piace molto. Chiedo una visita ortopedica urgente e raccomando di ritелефonarmi.

La domenica (nei giorni feriali non si sognano di accompagnarla da nessuna parte perché "sa... il lavoro..."), se non dopo le 19) si recano in Pronto Soccorso dove viene eseguito un Rx della colonna dorso-lombare che parla di "allineamento metamero mantenuto in assenza di cedimenti somatici". Siccome neanche all'ortopedico piace la situazione, viene proposto un ricovero per approfondimenti diagnostici, rifiutato dai genitori. Si guardano bene dal comunicarmelo.

Il venerdì successivo, alle 22, mi telefona la madre dicendo che S. piange per il dolore, ma che non aveva pensato di accompagnarla in studio, perché aspettava che passasse. Mi racconta del PS e che: "volevano fare una RMN alla sua bambina e metterla in un tubo tutto pieno di radiazioni e che quindi ha firmato e l'ha portata via". La sollecito a riportarla subito in ospedale e le spiego che con la RMN non prende radiazioni. Nuovo accesso in PS, dove è di guardia un altro ortopedico che prescrive terapia analgesica.

Nei giorni successivi cerco di contattarli ma a casa non c'è mai nessuno e non mi hanno lasciato nessun numero di cellulare. Il mercoledì (ore 21) mi richiamano arrabbiatissimi perché volevano acquistare Muscoril per la ragazzina e il farmacista, vista l'età, non gliel'ha dato. Dice che è necessaria la mia prescrizione. Vogliono inoltre denunciare il medico di PS perché "non ha capito nulla del dolore della loro figlia: le ha prescritto un'altra lastra e poi un'iniezione che le ha fatto diventare tutto il sedere gonfio e blu". Scopro così che, per evitare il famoso ricovero, sono andati al mattino in un PS di un altro ospedale ortopedico, senza portare niente della documentazione precedente e il medico le ha iniettato un antidolorifico. Naturalmente non sanno quale.

Anche qui l'Rx sarebbe normale. A questo punto sbotto dicendo che la loro figlia potrebbe avere un tumore e che devono assolutamente venire il giorno dopo in studio con i documenti rilasciati nei vari PS. Cerco di convincerli, anche spaventandoli.

La sera successiva, alle 19.15 (senza preoccuparsi di orari e appuntamenti) arrivano tutti e tre. Io sono decisa a interpellare il Tribunale dei Minori se la ragazzina non mi piace e non accettano il ricovero. Vedo entrare S. tutta piegata da un lato, che sta molto male e non riesce nemmeno a stare in piedi. Mi chiede quale medicina può prendere per soffrire un po' meno. Può bastare un FANS? Si farà visitare solo se le prometto di non mandarla all'ospedale. Nel frattempo la madre: "Smettila di fare tutte queste scene, che sennò mi fai preoccupare".

Il padre è silenzioso. Io in ebollizione. La ragazzina presenta lombalgia ai movimenti attivi e passivi degli arti inferiori, contrattura lombare ancora più intensa della volta precedente, dolorabilità alla palpazione della muscolatura paravertebrale.

Ovviamente non hanno portato nessuna documentazione dei vari accessi in PS. Chiamo subito il primo ospedale, spiego la situazione e concordo per un ricovero immediato, minacciando la famiglia e convincendo S. che peggio di così non può stare: in ospedale possono solo farla star meglio.

La RMN eseguita nei giorni successivi evidenzia "lesione litica coinvolgente il soma e l'arco posteriore di sinistra di L4 con componente intra-rachidea e paraspinale laterale di non univoca interpretazione, di probabile significato neoplastico". Successivamente la TC conferma la presenza "di collasso patologico di L4. Presenza di tessuto patologico del soma vertebrale e peduncolo sinistro, endorachideo e paravertebrale sinistro". Il sospetto è di osteosarcoma e il neurochirurgo esegue una biopsia per esame istologico. Intanto viene iniziata terapia con metilprednisolone ev e posizionato un corsetto per sostenere la colonna. TC total body e scintigrafia ossea total body non mostrano altre localizzazioni.

Al momento dell'esame istologico tiriamo tutti un sospiro di sollievo: la diagnosi è di **localizzazione vertebrale di istiocitosi a cellule di Langerhans** (immunoreattive per CD1A e per Proteina S-100). Vado a trovare S. in ospedale, e lei è lì che piange perché non vuole il corsetto, non vuole fare i prelievi e non vuole più fare esami, e la mamma dice che denuncerà i medici perché non hanno capito che la sua bambina aveva una malattia così grave (solo in quel momento il padre ha osato aprir bocca per dire: "meglio che lasci perdere..."). Allora la madre aggiunge "meno male che lei, dottoressa, almeno se ne è accorta. Però quelli lì a dire che le lastre erano normali...".

Seconda parte. A questo punto bisogna far eseguire la chemioterapia a S. in un istituto oncologico. Obiezione materna: noi lì non ce la porteremo mai, perché se S. vede quel nome e tutti quei bambini malati si spaventa! E figuriamoci: non vorrete mica farle cadere i capelli. Non lo sopporterebbe mai. E poi per dei mesi! Fategliela tutte insieme qui e non se ne parla più. E noi dobbiamo lavorare: chi la accompagna? Dopo lunghe trattative convinco per prima S. (con la quale nel frattempo per fortuna si è creato un bel rapporto di fiducia): se vuol guarire, deve andare lì (i genitori battezzano l'ospedale con un altro nome, spiegandole che lì vanno bambini con malattie "brutte", ma lei è lì per caso), poi il padre che comincia a prendere un po' in mano la situazione e infine la madre, promettendo che guarirà di sicuro e che non perderà i capelli e che poi potrà riprendere il corso di danza ("sa, abbiamo pagato per tutto l'anno...").

Ultima parte. Dopo alcuni mesi in cui la terapia (prednisone e vinblastina) in qualche modo è stata portata avanti, tra telefonate in notturna (“mi hanno dato una pastiglia rossa di cortisone da 25 e mi hanno detto che ne deve prendere 20: ma non si può fare! Si saranno sbagliati, e lei non la vuole perché è cattiva. Allora non gliela do” e “possiamo toglierle il corsetto perché adesso vogliamo andare 20 giorni al mare. Non vorrà mica farle fare brutta figura!”), li ho rivisti ieri. Ora S. sta bene e L4 è esitata in vertebra plana; non deve portare più il gesso ma un corsetto mobile fino a stabilizzazione della situazione. I commenti della madre erano: “posso finalmente buttare tutte queste scartoffie che mi avete dato in questi mesi? (naturalmente aveva dimenticato gli esami della figlia e aveva portato le sue mammografie per sbaglio) e “le ho portato S. perché la convinca a togliersi quel corsetto che non vuole più levare e a riprendere il corso di danza: ormai è guarita, no? Non vorrà tenersi il corsetto a vita!” e “adesso non vado più da nessuna parte. Mia figlia ne ha visti abbastanza di medici: posso disdire le prossime visite ortopediche? Tanto me la può vedere anche lei, così veniamo di sera e non dobbiamo perdere il lavoro!”.

Che dire? Qualche buona stella ci ha assistito: se fosse stato

veramente un osteosarcoma, a questo punto non sarei qui a discuterne. Ora, se ci sono problemi, esigo di parlare direttamente con S. o col padre, e lascio andare a ruota libera la madre dato che è irrecuperabile.

Che si poteva fare di più per questa ragazzina? Ho dovuto anche accompagnarli all'ospedale per la chemioterapia, parlando prima con i medici e facendo varie volte da interprete per cercare di mantenerli agganciati. Fissare appuntamenti per le visite, perché loro “dovevano lavorare e non potevano perdere tempo con i centralini”, ma l'importante per me era che S. stesse meglio.

Anche i vari colleghi ospedalieri hanno faticato molto a convincerli a fare qualunque cosa e hanno portato una pazienza infinita, comunque pare che i risultati siano buoni.

Certo che in casi come questo, se non esiste una buona collaborazione e una grande disponibilità, non si può ottenere nulla, perché si tratta di una famiglia che non riesce a “tollerare” una diagnosi impegnativa e, piuttosto che affrontarla, preferisce girare da un PS a un altro e da un medico a un altro sperando di “seminare” il problema. Tanto più in una grande città in cui ci sono tanti ospedali e non ci si conosce abbastanza da poter controllare la situazione neanche da parte del medico o del pediatra di famiglia.

DUE DERMATITI E UNA STIPSI

M. Fornaro¹, F. Raimo², D. Schena³,
F.S. Camoglio⁴, E. Valletta¹

UO di ¹Clinica Pediatrica, ³Dermatologia,
⁴Chirurgia Pediatrica, Università di Verona
²Pediatra di famiglia, USL 20, Veneto

I problemi di G., un maschietto di due anni e mezzo, iniziano nel novembre 2006 con la comparsa dei primi segni di eritema perianale, trattati con creme idratanti-emollienti localmente e interpretati come situazione irritativa aspecifica. A gennaio 2007 il quadro peggiora, con incremento dell'eritema e comparsa di una crescente componente essudativa. La lesione è circonferenziale per circa 2-3 cm attorno all'orifizio anale. Ben presto si manifesta una stipsi ingravescente con feci compatte. Ogni evacuazione diventa “un parto”: suda, piange, vomita, ha evidente dolore e talora compare sangue in piccola quantità. È sempre meno tollerante alla visita del pediatra in generale e in particolare all'esplorazione, anche visuale, della zona anale. Preso atto della scarsa responsività della lesione perianale ai primi approcci terapeutici “di routine”, il pediatra consulta un collega dermatologo che, effettuati tamponi locali per batteri e miceti (sostanzialmente negativi), suggerisce alcuni trattamenti sistemici (antibiotico) e locali (antibiotico e antimicotico), che non migliorano la situazione.

Il pediatra valorizza a questo punto la stipsi, attribuendo alla crescente difficoltà di evacuazione un effetto “irritante” della zona anale. Viene chiesta la valutazione del chirurgo pediatra che eseguite, tra l'altro, un'ecografia dell'addome e un'esplorazione rettale, individua anche lui nella stipsi e nella presenza di un fecaloma i problemi da affrontare in prima istanza. Ipotizza la possibilità di una rettoscopia, ma preferisce rimandarla fino a risoluzione della stipsi. Inizia il trattamento con lassativi osmotici e microclismi, che ottengono un effetto parziale e temporaneo, ma sono sempre meno tollerati dal bambino. Fino a che, ad aprile 2007, giudicando che il trattamento della stipsi proposto non realizzi un adeguato rapporto costo-bene-

fici e che, soprattutto, la lesione perianale non mostri alcun segno di miglioramento, i genitori consultano un altro chirurgo pediatra che, a sua volta, ci sottopone il bambino in ambulatorio di gastroenterologia.

G. è complessivamente in buone condizioni di crescita e ha uno sviluppo psicomotorio adeguato; l'obiettività cardiorespiratoria e addominale è priva di rilievi e si avverte, tutto sommato, una modesta quantità di feci in colon. Non ci sono linfadenopatie. La visita generale, che già aveva presentato qualche problema per l'estrema reattività del bambino (piange e grida disperato non appena ci avviciniamo, si divincola con irriducibile determinazione, cerca rifugio nelle braccia della mamma e della nonna che lo accompagnano), diventa veramente drammatica quando decidiamo di visualizzare la zona anale. Riusciamo a stento ad apprezzare una zona circonferenziale perianale intensamente eritematosa con aspetti granuleggianti e pseudovegetanti, intensamente essudante e che si intuisce facilmente sanguinante al minimo traumatismo (passaggio di feci, ad esempio). È quasi impossibile visualizzare lo sfintere anale, che pare anch'esso interessato e quasi coperto dal processo infiammatorio contiguo. Non si esegue l'esplorazione rettale per ovvi motivi. La madre rievoca, ancora una volta, la storia di stipsi ostinata, con tutto quel che ne segue in termini di sofferenza per il bambino quando lo stimolo all'evacuazione non è più controllabile (cosa che, a questo punto, non facciamo alcuna difficoltà a credere!). Da un paio di settimane è comparsa una dermatite seborroica di modesta entità al cuoio capelluto.

A questo punto, fatte le prime ipotesi (solita stipsi cronica con effetto lesivo prolungato sulla zona perianale? Sovrainfezione micotico-batterica? MICI a localizzazione ano-rettale?), concordiamo con il pediatra di G. sulla necessità di esami ematochimici, di un'ecografia dell'addome e di una rettoscopia in anestesia non appena fossimo riusciti a decongestionare almeno in parte la zona che al momento ci sembrava davvero “inavvicinabile”. Facciamo tutto in DH. Gli esami ematochimici di routine, incluse VES, PCR, immunoglobuline e sottopopolazioni linfocitarie, sono del tutto normali, ANA e ANCA sono

negativi, così come la sierologia per EBV, CMV, HSV. La zinchemia è a posto (non è un'acrodermatite da deficit di zinco). L'ecografia non illumina. In successione utilizziamo terapie diverse per os (amoxicillina-clavulanato, betametazone, fluconazolo, lassativi osmotici) e locali (associazione antibatterico-corticosteroide in crema, 5-ASA supposte, eosina). Complessivamente i risultati sono modesti: le terapie locali si rivelano difficilissime da attuare perché il bambino difende strenuamente la zona della lesione e una parziale riduzione dell'area eritematosa sembra aversi solo dopo il primo trattamento combinato con antibiotico (15 gg) e corticosteroide (7 gg) per os. Invariati restano l'aspetto granuleggiante e le manifestazioni essudative. Il polietilenglicole ottiene almeno evacuazioni spontanee e meno dolorose (a questo punto il problema stipsi è "risolto", ma resta il problema perianale...). La dermatite seborroica, con un trattamento locale poco impegnativo, sembra andare meglio. Finalmente, si esegue la rettoscopia in sedazione profonda che mostra una mucosa... del tutto normale, sia macroscopicamente che istologicamente. La lesione è localizzata esclusivamente alla zona perianale: niente MICI, quindi. A questo punto, un secondo consulente dermatologo, valutata la storia, l'evoluzione clinica ed espletato qualche altro tentativo di terapia locale (inefficace come i precedenti), ritiene indispensabile ottenere una biopsia cutanea. Naturalmente, ci diciamo l'un l'altro che dovremmo affrontare prima o poi l'ipo-

tesi dell'abuso, ma, da un lato non ci sembra di avere in mano elementi sufficienti per lavorare sull'ipotesi (d'accordo, i genitori e la nonna sono forse un po' sfuggenti e sembrano un po' meno preoccupati di noi, ma tutto sommato sono ormai circa due mesi che ci stiamo lavorando intorno -e altri prima di noi- e la lesione non accenna a migliorare... possibile?) e dall'altro concordiamo che prima di avere il risultato della biopsia cutanea non è proprio il caso di sbilanciarci così pesantemente.

E per fortuna che non ci siamo sbilanciati. Infatti, la biopsia cutanea ci fornisce la soluzione che cercavamo e ci dà ragione del fallimento dei trattamenti empirici via via tentati: è una **istiocitosi a cellule di Langerhans (istiocitosi X)**. La collaborazione dei colleghi oncoematologi ci rende meno "pesante" il compito della comunicazione della diagnosi ai genitori, passando rapidamente al protocollo diagnostico (ne emergono due localizzazioni ossee craniche) e terapeutico dell'istiocitosi.

Scandagliata la letteratura "a ragion veduta" emergono (naturalmente) alcune segnalazioni di istiocitosi X a esordio perianale.... Realizziamo, soprattutto, che quella "banale" dermatite seborroica che, per alcune settimane, avevamo trattato come un problema del tutto secondario, avrebbe potuto (dovuto?) suggerirci quello che - prima della biopsia cutanea - la lesione perianale aveva tentato invano di dirci. E quello che la stipsi era riuscita, per un po', a nasconderci.

"VOMITO DELLO SCOLARO E... ALTRO"

P. Del Zoppo

Pediatra di famiglia, Ariccia (Roma)

Qualche pallido raggio di sole filtrava timidamente tra le persiane socchiuse, improvvisando con il suo fascio luminoso un palcoscenico immaginario sul quale danzavano minuscole particelle di polvere.

M. sembrava dormire avvolto nel silenzio della penombra della stanza, rotto solo dal monotono ritmare del suo respiro affaticato. Ogni tanto con un lieve sussulto, forse un'emozione improvvisa o una corsa nei prati del suo sogno, poi tutto di nuovo si assopiva.

Sua madre era lì, funambola cieca, prigioniera del tempo. Con una mano accarezzava i capelli sparsi sul cuscino, e fissava con gli occhi vuoti la goccia della flebo che non voleva scendere: l'osservava arrestarsi per interminabili secondi per poi cadere risucchiata nel tubicino che andava a perdersi nelle piccole vene. Vagava nel buio di una notte di pioggia come un cane randagio in cerca di riparo, fermandosi, ogni tanto, ad annusare l'aria, per poi riprendere delusa il suo pellegrinare senza meta. Quel vomito mattutino di pochi mesi prima, all'inizio sottovalutato, e poi scambiato per un banale pretesto per non andare a scuola, piano piano s'era infiltrato nelle crepe del suo oggi scavando solchi profondi nelle sue certezze per poi spingersi sempre più giù, aprendo una voragine che d'improvviso aveva fatto franare la sua vita, quel giorno, in ospedale.

Tante parole e abbozzi di sorrisi, come in una scena dei tanti film già visti dove però il medico non era un attore e lei invece la reale protagonista, per accompagnarla per mano, là in fondo, nel baratro in cui ora si trovava.

Medulloblastoma era allora una parola sconosciuta, dal sapore un po' esotico, qualcosa di astratto, di impalpabile, che ora però le pesava più di un macigno che, schiacciandola sul fondo del suo pozzo, le impediva di risalire alla luce del sole.

Una cicatrice rosata risaltava tra i capelli ricresciuti. M. prima di Natale aveva lasciato la scuola, i suoi compagni, i suoi giochi, ... la sua età.

Era entrato, solo per pochi giorni, in ospedale, uscendone un mese dopo con il viso pallido, il capo rasato e un'aureola rossa. I suoi occhi però erano sempre vivi e guizzavano come solo la speranza e la tenacia dei bambini sanno fare.

Dopo una caduta rimane una lacrima da asciugare, un ginocchio sbucciato, ma si è subito pronti a ricominciare un nuovo gioco, a inventare una nuova storia.

Ma quella volta, non sapeva perché, tutto sembrava più faticoso, più difficile. Saranno state forse tutte le chemioterapie che lentamente lo indebolivano o lo sguardo bagnato di sua madre che silenziosa lo osservava con le guance rigate o forse i suoi amici che vedeva dalla finestra, giocare a pallone nel sole primaverile.

Ma tutto è possibile nella fantasia degli undici anni, e lui piccolo saggio correva negli unici prati per lui ancora possibili dei suoi sogni e ogni tanto, prendendo la rincorsa per saltare qualche fosso, sussultava, immobile, nel bianco delle lenzuola.