

*Stavolta i casi indimenticabili che abbiamo scelto sono dei casi clinici importanti, difficili, o comunque complessi, in cui il medico di famiglia si è trovato (come dovrebbe essere "quasi" la regola) sul ponte di comando, in cui si è trovato a "dover" prendere in carico il paziente, a ricucire la storia, frammentata da ricoveri a loro volta frammentari, a rileggere la storia del paziente nella sua continuità, ad arrivare alla diagnosi di presunzione, e infine alla diagnosi di certezza, per la quale, inevitabilmente, oltre che per la terapia, occorre nuovamente l'alleanza con le strutture. Sono dunque dei casi che, oltre all'interesse clinico, dimostrano, in maniera forse estremizzata, ma reale, le potenzialità diagnostiche del "buon" medico di famiglia, e la necessità di un colloquio tra i vari attori e gestori della salute del bambino, un problema a cui Medico e Bambino, anche in questo numero, fa continuo richiamo, forse fin troppo insistentemente.*

### L'ECZEMA DI PIERO

*Fabrizio Fusco  
Valdagno (VI)*

Piero è figlio di un mio conoscente, compagno di tennis di lunga data nonché funzionario amministrativo della mia ULSS. Secondogenito, nato a termine, allattato artificialmente fin dalla nascita, inizia a presentare a quattro mesi un eczema importante. Sono interpellato più volte per questo problema (il mio è solo un rapporto di consulenza, perché il bambino è iscritto alla nascita con un medico di medicina generale, le mie visite avvengono sempre a domicilio e mai in ambulatorio... tanto siamo amici, e il padre si sdebita invitandomi a cena, regalandomi una racchetta da tennis...).

I tentativi di terapia dietetica (idrolisati prima e, poiché erano scarsamente accettati, successivamente il latte di soia) sono falliti, altrettanto la terapia dermatologica topica. L'eczema andava sempre peggio, i genitori erano più in ansia per questo che per la concomitante crescita staturoponderale stentata.

Prescrivo, con poca convinzione, perché non mi aspetto grande aiuto dal laboratorio, alcuni esami di routine, e... Invece sono molto significativi (anzi mi prende un colpo quando li leggo).

Globuli rossi 3.500.000; Globuli bianchi 12.000; Piastrine 40.000; IgG 150 mg%; IgM 8 mg%; IgA 120 mg%; IgE 300 mg%.

Il pensiero va subito alla sindrome di Wiskott-Aldrich. Consiglio subito ai genitori di rivolgersi al centro universitario di ematologia di riferimento, ma noto subito delle grosse resistenze.

La famiglia comincia a negare i problemi (e io mi vedo costretto a spaventarli un po', per smuoverli: se è confermata la diagnosi, ma non può non esserlo - e la ripetizione degli esami conferma e avvalorare il sospetto - si tratta di una malattia grave, da seguire con molta attenzione: le piastrine basse, il rischio di infezione...).

*Le richieste di visita a Piero si diradano, finché . . .*

Un giorno sono chiamato d'urgenza perché il bambino sta male, ha la febbre e il quadro che mi si presenta è raccapricciante: un bruttissimo eczema erpetizzato copre il viso, gli arti e parte del tronco. Piero ha otto mesi. Riesco a convincere i genitori a ricoverare il piccolo (lo tenevano in quelle condizioni da almeno tre giorni), ma solo all'ospedale locale, perché più comodo, dove praticano le cure del caso, e rinforzano il messaggio di una più attenta valutazione immunologica in un centro universitario.

Ma i genitori rifiutano. Il padre non mi chiama più a visitare Piero (è mia la colpa della prima diagnosi?), non giochiamo più a tennis insieme, e quello che so, lo so dai colleghi ospedalieri e da amici comuni. Piero, a 18 mesi, ha un secondo episodio di eczema erpetizzato grave, questa volta è ricoverato in Clinica Universitaria, è curato, sono eseguiti uno studio sulle piastrine, uno studio delle sottopopolazioni linfocitarie e quello genetico. È infine proposto il trapianto di midollo osseo allogenico (dal fratello), che i genitori rifiutano in più occasioni (oggi magari si potrebbe usare il sangue del cordone ombelicale...). Nel proseguimento del suo calvario, Piero non ha mai avuto emorragie importanti (solo alcuni episodi di emartro), malgrado le frequenti fluttuazio-

ni delle piastrine, fino a solo 5000.

Ha avuto problemi renali (ematuria e proteinuria), frequenti otiti e alcune broncopneumoniti. I genitori alternavano il ricorso all'omeopatia alla terapia tradizionale. Il bambino era seguito per i problemi acuti dal medico di famiglia, ed eventualmente ricoverato in ospedale.

A otto anni, Piero è ricoverato per un episodio di ipertensione e subito trasferito in rianimazione, dove muore per una meningite da pneumococco, malgrado i tentativi terapeutici.

### Le mie riflessioni

Era proprio un brutto eczema, e dietro l'eczema c'era una malattia ancora più brutta (fortunatamente rara). Non è sicuramente facile per il pediatra ambulatoriale dare comunicazione di una malattia cronica e grave. Ancora più difficile poter convincere la famiglia, se ha un atteggiamento di rifiuto delle cure più invasive (inoltre io ero anche un amico, e questo certe volte è uno svantaggio, e non ero nemmeno il medico istituzionalizzato del bambino).

Di tutta questa storia mi resta un gran senso di pena per Piero e ho un gran senso di impotenza: cosa avrei potuto fare io, cosa si sarebbe potuto fare di più per Piero e per i suoi genitori?

### FEBBRE FAMILIARE MEDITERRANEA (FMF) DIAGNOSTICATA IN AMBULATORIO

*Giuseppe e Policarpo Tripodi  
Reggio Calabria*

Maurizio S, nato nel 1979 da genitori non consanguinei. Padre affetto da diabete tipo II con complicanze vascolari coronariche e riferito angioedema della glottide (3-4 episodi) con normali valori di CIINH. Madre sana. Uno zio materno ha sofferto di artrite dai 5 ai 18 anni, altri zii da giovani hanno avuto pleurite di origine imprecisata.

Terzogenito, dall'età di 4 mesi episodi febbrili associati a pallore, a un anno e sei mesi ricovero al Gaslini per il ripetersi di episodi febbrili (sospetto di emopatia). Dopo la dimissione (nessun riscontro di patologia in atto) continuano episodi febbrili di breve durata, associati ad artralgie con tumefazione articolare (ginocchio e/o caviglia quasi sempre).

La patologia articolare scompariva insieme alla febbre dopo qualche giorno, altre volte persisteva anche dopo la scomparsa della febbre per cui iniziava profilassi con Wycillina per sospetto reumatismo articolare acuto. Viene operato di appendicite acuta all'età di 5 anni.

Dopo l'intervento continua ad avere a intervalli coliche addominali non spiegabili, alcune volte con febbre. A sette anni ricovero presso la Clinica Pediatrica di Firenze per manifestazioni cutanee eritematose e artralgie. Viene dimesso con diagnosi di vasculite. Le manifestazioni cutanee scompaiono. Dall'età di 14 anni viene affidato alle nostre cure. Sin dall'inizio la diagnosi degli episodi febbrili-dolori-coliche, che naturalmente continuano a intervalli irregolari e di breve durata (2-4 giorni) è risultata oltremodo difficile. Questi episodi (in media ogni 15-20 giorni) non avevano un ritmo definibile. Alcune volte rimaneva senza febbre e/o dolori an-

che per alcuni mesi. La febbre era sempre associata a toracoalgia violenta o a dolori addominali che facevano sospettare coliche renali, mentre le artralgie erano scomparse.

Gli esami a cui veniva tempestivamente e ripetutamente sottoposto erano sempre negativi. Unico dato di laboratorio positivo in tutti gli episodi febbrili erano la VES relativamente alta (30) e leucocitosi neutrofila (GB 12-13000), valori che rientravano rapidamente nella norma dopo la scomparsa della febbre.

Il farmaco che dava risposta immediata sulla febbre e sui dolori era il diclofenac anche a piccole dosi (in genere mezza fiala di Voltaren), mentre era assolutamente inefficace il cortisone sia sulla febbre sia sui dolori. Avevamo rilevato che gli episodi febbrili si presentavano di solito la domenica (sabato giocava a calcio e poi andava in discoteca).

La madre conferma di avere sempre sospettato che la febbre fosse collegata a "strapazzo fisico", per cui aveva cercato di impedirgli attività sportive e addirittura da piccolo evitava di mandarlo alle festuciole tra bambini perché il giorno dopo aveva la febbre. Lo abbiamo inviato a vari specialisti reumatologici e internisti.

Viene diagnosticata una epatocolangite trattata a lungo con cefalosporine iniettabili. Una TAC torace evidenzia un ispessimento della pleura costale postero-basale sinistra che appare fronteggiata da qualche sottile tralcio parenchimale polmonare di aspetto fibrotico. Viene sospettata tubercolosi, ma tutti gli esami anche sierologici sofisticati sono negativi. Viene praticata eritromicina (per 8 settimane 2 grammi al dì). Chiazze eritematose dolenti e leggermente sopraelevate a carico degli arti inferiori (gambe e piedi bilateralmente) si ripresentano dopo tanti anni in occasione di un viaggio invernale a Milano per una consulenza internistica e scompaiono rapidamente dopo alcuni giorni con il ritorno a casa.

Intensificandosi gli episodi febbrili che cominciano anche seriamente a turbare psicologicamente il paziente e la famiglia, ci convinciamo sempre di più che la malattia possa essere una febbre mediterranea familiare (FMF), ma prima di iniziare la colchicina pensiamo di sentire il parere in Israele del prof. Mordechai Pras del Sheba Medical Center di Tel Aviv e otteniamo da lui la conferma che il quadro clinico-anamnestico si propone come compatibile con FMF, consigliando 1 mg e mezzo/die di colchicina per un anno. Il ragazzo inizia questa terapia e da allora non ha più assolutamente episodi febbrili. Effetto collaterale è la diarrea che impone abbinamento con loperamide. Dopo un anno di pieno benessere si sospende la colchicina. Gli episodi febbre-dolore ricominciano quasi subito.

Si conferma così ex juvantibus la diagnosi di FMF e il ragazzo riprende (da solo senza aspettare il nostro parere) la colchicina che tuttora prende mantenendo un perfetto stato di salute (è passato intanto un altro anno). La terapia con colchicina ha determinato una ripresa fisica e psichica spettacolare. Si è ridotta una notevole cifosi dorsale giovanile, è migliorato notevolmente il trofismo muscolare, pratica moltissima attività sportiva senza problemi di nessun genere.

L'attenta osservazione di due medici di base ha consentito una diagnosi "ambulatoriale" sfuggita a centri medici altamente specializzati e a illustri Clinici per tanti anni, permettendo di chiarire la causa dei moltissimi episodi febbrili di cui è costellata fin dalla primissima infanzia la vita del paziente.

Abbiamo voluto inviare questo caso non tanto per esibire una bella diagnosi quanto perché da due mesi è stato clonato il gene della malattia sul cromosoma 17 e prodotta la proteina mutata nella FMF (tre tipi di mutazione nel mondo) a cui è stato dato dagli americani il nome di Pysin e dai francesi il nome di Marensin, e che è un potente inibitore dell'infiammazione.

La notizia non ha fatto scalpore perché i media non ne hanno parlato, ma comunque ha occupato abbastanza spazio su Internet dove navigando abbiamo rintracciato queste notizie.

La proteina è un moderatore della flogosi e secondo il suo scopritore Kastner potrebbe essere il capostipite di nuove molecole antinfiammatorie oltre che il primo test diagnostico della malattia.

## LA PICCOLA ESTER

Mirella Milioto, Salvatore Amato  
Palermo

Nell'ottobre del 1995 si presenta per la prima volta alla nostra osservazione una bimba di nome Ester con la seguente storia naturale:

- Anamnesi familiare positiva per atopia.
- Eczema che insorge all'età di 2 anni, localizzato alle pieghe dei gomiti e ai cavi poplitei, alle mani e ai piedi, intensamente pruriginoso.

Gli esami di laboratorio eseguiti in quell'epoca mettevano in evidenza la positività dei RAST per alcuni elementi, IgE ed eosinofili elevati.

Veniva formulata già a quel tempo una diagnosi di dermatite atopica e consigliata una dieta priva degli alimenti allergizzanti in causa. A distanza di circa un anno dalla comparsa dell'eczema "atopico" ormai cronico, si associava un altro problema e cioè delle chiazze di alopecia areata!

Alla nostra prima osservazione (ottobre 1995), Ester mostrava delle lesioni del tipo eczema disidrosiforme alle mani e ai piedi, intensamente pruriginoso, alterazioni ungueali e un'alopecia a tipo ofiasi.

Questa inusuale forma di alopecia rientra generalmente tra le forme più gravi e con prognosi più sfavorevole, quindi non era facilmente inquadrabile nella diagnosi di dermatite atopica.

A confermare la diagnosi di dermatite atopica era la storia naturale della malattia, ci aiutava la sierologia e la obiettività dermatologica, tanto più se si prendevano anche in considerazione i criteri maggiori e minori che vengono utilizzati per la diagnosi clinica.

Questi criteri non sono stati ancora misurati con i criteri di sensibilità e specificità, così nessuno di esso può essere considerato specifico, ma per convenzione si ammette che la compresenza di 3 criteri maggiori e di 3 criteri minori autorizzi a porre diagnosi.

L'alopecia che presentava Ester andava studiata a fondo, e certamente non era da escludere l'ipotesi della tricotillomania.

Nei diversi incontri succedutisi nel tempo ci si accorse che potevano esistere delle difficoltà relazionali tra la piccola e le figure genitoriali (e in particolare modo con la madre). Si fecero allora eseguire alla piccola dei disegni che avrebbero potuto esprimere quello che la "pelle" non esprimeva. Il cuoio capelluto rappresentava così, come spesso accade, un sito privilegiato per l'espressione dei disagi nei rapporti relazionali: per il carattere simbolico del capello per l'esposizione della vista altrui.

Si consultarono allora i neuropsichiatri infantili che presero in carico la piccola per le loro competenze e, dopo parecchi mesi (circa 10) di trattamento psico-terapeutico, così si presentava la piccola Ester al nostro controllo. Accadeva inoltre che le lesioni eczematose della dermatite atopica, al di là del trattamento medico e dietetico, miglioravano quasi come se fossero anch'esse espressioni di disagio emotivo. E ancora, cambiarono anche i disegni della piccola.

Questo caso clinico probabilmente deve parte dei risultati clinici a una collaborazione tra specialisti dermatologi e pediatri che lavorano insieme in unico ambulatorio, e il frutto di questo risultato si può evincere dal "sorriso" della piccola Ester.

