

Alla ricerca di una diagnosi, per prove, attese ed errori.

PISOLO

A. Lambertini¹, M.T. Bartolini¹, A. Pini², S. Giovannini²

¹UO Pediatria, ²UO Neuropsichiatria Infantile
Ospedale Maggiore, Bologna

Ha un nome che, se accoppiato a quello di Michelangelo, esprime imponenza, potenza, vigore. C'è poco da fare: uno entra in Piazza della Signoria, a Firenze, e l'occhio corre là in fondo, ai piedi di Palazzo Vecchio. Sì, vabbè, è una copia dell'originale, ma la piazza è tutta per lui: il David!

Il 'nostro' David invece... è tutto il contrario: biondo, piccolino, fa tenerezza al solo vederlo. Potremmo ribattezzarlo Cucciolo, ma invece merita un soprannome diverso.

Ha 2 anni e 10 mesi e quel pomeriggio viene accompagnato in Pronto Soccorso perché... dorme! Sì, è proprio così: la mamma riferisce che dalla mattina David tende ad assopirsi; in effetti, all'arrivo in PS è incosciente, ipotensivo, iporeattivo, reagisce solo a tratti e limitatamente agli stimoli dolorosi, non ha rigor nucale, il colorito è roseo.

All'anamnesi remota e prossima non si rileva nulla di significativo, se non il parto cesareo d'urgenza per sofferenza fetale acuta; poi, nei mesi seguenti, è sempre stato bene. Non ha avuto traumi, non è febbrile, non risulta che abbia assunto farmaci né altre sostanze, ma... dorme profondamente.

I parametri vitali sono regolari: TC 36,2, Sat. O₂ 98%, FC 108/min, FR 28/min, PA 85/45. David è sdraiato su un fianco, tranquillo, come uno che vuol soltanto dormire, le pupille sono isocoriche, normoreagenti.

La mamma è una signora tranquilla, piccolina anche lei, è un po' preoccupata, ma, a differenza delle tante walchirie che assediano il Pronto Soccorso come furie, non si mostra aggressiva né angosciata. Beh, sì, questo ti aiuta quando sei lì e non riesci a farti subito un'idea di quello che è successo, comunque... David dorme, dorme molto e non è normale.

Si fa subito un prelievo e i risultati non è che aiutino molto a far luce sul sonno del piccolino: emocromo: nella norma (GB 7600; N 34,2%; L 53,9%); glicemia: 85 mg/dl; elettroliti: nella norma; PCR negativa (0,19); funzionalità epatica e renale: nella norma; ricerche tossicologiche: negative per amfetamine, barbiturati, cannabinoidi, cocaina, metadone, oppiacei, antidepressivi triciclici; carbossemoglobina: 0,6%; EGA: nella norma; esame urine: chetoni +1, nitriti +1.

David non ha febbre, non l'ha mai avuta nelle ultime ore, non ha segni meningei, ma dorme dorme e ha reagito poco anche al prelievo ematico. È metà pomeriggio, viene convocato in consulenza il collega della Neuropsichiatria Infantile. Si decide di fare qualche accertamento strumentale in più:

- TC encefalo: reperti a carico dell'encefalo sostanzialmente nei limiti della norma per l'età (a latere segnalata presenza di materiale avente la densità dei tessuti molli che occupa l'orecchio medio e alcune cellule mastoidee bilateralmente, compatibile con la presenza di fenomeni flogistici).

- EEG: privo di elementi irritativi o focali

Il medico di PS decide di fare anche una rachicentesi:

- Liquor CR: esame chimico-fisico e microscopico nella norma - ricerca di antigeni meningei negativa per meningococco, SBEA, pneumococco ed emofilo

- ricerche virologiche negative per herpes 1-2, varicella, CMV, EBV, herpes 6

Ormai è sera. David è risvegliabile, i parametri vitali sono nella norma, ma l'impressione comunque è di instabilità e poi la diagnosi è ancora lontana, va monitorato attentamente e allora, anziché in Pediatria, chiediamo il ricovero in Terapia Intensiva. David passa quindi la notte in Terapia Intensiva: gradualmente l'iporeattività si riduce e il livello di vigilanza si normalizza. Il mattino dopo è sveglissimo e, per quanto sia un bimbo piccolino e tenero, in terapia intensiva non ne possono già più. Viene trasferito in Pediatria: è vigile, reattivo, presenta solo una modesta incertezza nella deambulazione, risolta rapidamente. Ma perché dormiva così accanitamente?

Viene sottoposto a un EEG di controllo, che risulta di nuovo del tutto normale, sta bene e viene inviato in permesso a domicilio, in attesa di eseguire una RMN.

Ma... passano poco più di ventiquattr'ore e ricompare in reparto perché ha presentato alcuni episodi di vomito alimentare ed è nuovamente assopito. Anche questa volta, ancor più della volta precedente, reagisce agli stimoli dolorosi, è meno ipotensivo, l'obietività clinica è negativa, in particolare non presenta deficit neurologici.

Viene subito ripetuto un prelievo ematico e anche questa volta tutto (emocromo, elettroliti, CPK, creatinina, PCR, EGA, carbossemoglobina, ammoniemia, acido lattico) risulta nella norma, da segnalare esclusivamente una glicemia di 148 mg/dl. David (ma ormai per tutti è diventato... *Pisolo!*) rimane ricoverato; il giorno seguente sta bene, si è completamente risvegliato e l'obietività clinica è completamente negativa. Si esegue anche una consulenza oculistica, che risulta normale, con fundus oculi nella norma. Nell'attesa di una RMN encefalo in anestesia generale *Pisolo* viene dimesso.

Rientra in Day Hospital dopo una settimana; a casa è stato bene, la mamma non ha più notato episodi di sopore né altri eventuali sintomi neurologici. Esegue la RMN, che risulta complessivamente normale, mostrando soltanto "aree iperintense a carico della sostanza bianca retro-trigonale bilaterale, di aspecifico significato, compatibili con ritardo della mielinizzazione". E allora? *Wait and see*, si dice in questi casi. Nel frattempo ci rimettiamo nelle mani delle colleghe della Neuropsichiatria Infantile, che sembrano 'ingolosite' dalla sua storia.

L'EEG viene ripetuto e viene eseguito anche l'EEG NAP (in condizioni di privazione di sonno); viene anche riesaminata con attenzione la sintomatologia di *Pisolo* in occasione degli episodi di sopore. A questo punto si ipotizza una diagnosi:

sindrome di Panayiotopoulos.

"Panayiotopoulos: chi era costui?" recita il paragrafo di una Pagina Gialla di *Medico e Bambino* di pochi anni fa; con questo roboante nome ellenistico si definisce una forma di epilessia benigna dell'infanzia, l'**epilessia benigna occipitale**, che colpisce bambini in età prescolare ed è caratterizzata da crisi con sintomi di coinvolgimento del sistema nervoso autonomo e del comportamento, tra cui vomito e turbe della coscienza. *Pisolo* è ritornato David, non ha più avuto crisi, non fa (né ha mai fatto) terapie antiepilettiche, è in follow-up neurologico, sta benone ed è molto vivace e, visto che "chi ha pane non ha denti", chissà se la sua mamma si lamenta del fatto che non dorme più così tanto e così beatamente come quel giorno?