

Un sorriso timido

GIANLUCA TORNESE, STEFANIA CROCCO, MATTEO BRAMUZZO

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

T. ha quasi 13 anni. Ma non sta terminando le scuole medie e fantasticando su cosa fare nella vita come le sue coetanee, non pensa alle prime storie d'amore, non litiga con sua madre per poter uscire con le sue amiche fino a tardi. T. ha appena preso la licenza elementare, ma - agli occhi di tutti - non è una poco di buono, anzi: è un esempio di caparbietà e di forza di volontà.

A 2 mesi e mezzo, T. ha ricevuto la diagnosi di sindrome di Aicardi. "La sindrome di Aicardi è un'anomalia di sviluppo caratterizzata da agenesia del corpo coloso, anomalie retiniche, convulsioni e ritardo dello sviluppo mentale", siamo andati a rispolverare all'arrivo di T.. Peccato che le definizioni dei libri non riescano poi a descrivere quello che si vive.

T. non parla. Sorride, anche gli occhi, magari mentre si mordicchia la mano sinistra o fa il suo rumore strano (tipo schiocco) con la bocca. È un sorriso timido il suo, forse imbarazzato, ma nei giorni abbiamo imparato a riconoscerlo. Così come forse lei ha imparato a riconoscere le nostre singole voci. Al suo fianco una madre premurosa, dolce, malata di sclerosi multipla, ma che ha lottato per dare a T. tutto quello che poteva, fino a viaggi oltreoceano, terapie sperimentali. L'ha fatta studiare, le ha fatto conseguire la licenza elementare. "E ora dobbiamo cominciare la scuola media. Vero, T.?". E lei, timida, sfodera un altro sorriso timido.

Il motivo per cui la conosciamo non è sua sindrome di Aicardi, ma una rettocolite ulcerosa (RCU). "La fortuna è cieca, ma la sfiga ci vede benissimo" è stato il commento di più di qualcuno, ascoltando la sua storia. Il susseguirsi di episodi di diarrea muco-emorragica, dolori addominali e il riscontro di anemia avevano portato al sospetto e poi alla conferma endoscopica e istologica di RCU, e T. era tornata per fare un check up a un anno dalla diagnosi, dopo un iniziale tentativo terapeutico con mesalazina per os, una ricaduta trattata con steroidi per 3 mesi e un apparente benessere clinico, "a parte un po' di sangue nelle feci negli ultimi giorni", diceva la madre.

Ma il benessere era appunto solo apparente, perché già l'ecografia mostrava un ispessimento della parete del colon ascendente e la colonscopia confermava un quadro di RCU attiva (una mucosa estremamente edematosa, numerosissime microerosioni). "Che sfiga... ci mancava solo una RCU corticodipendente" è stato il pensiero di tutti. Ma la sfiga era tripla (o quadrupla? chi la conta più...) perché T. non poteva utilizzare cortisone. Qualche mese prima era stata in Francia per correggere chirurgicamente una scoliosi importante (dovuta alle anomalie vertebrali facenti parte della sindrome) e una lussazione d'anca destra. Il cortisone avrebbe inibito ancora di più la formazione del callo osseo (già alquanto compromessa) e un incremento ponderale secondario al suo utilizzo avrebbe reso inutilizzabile il corsetto prescritto a seguito dell'intervento stesso. "E ora che si fa?". Fra le varie opzioni, si è pensato alla possibilità di indurre la remissione della malattia con un antagonista del TNF- α , l'infliximab. "Ma le diamo l'infliximab con un pezzo di ferro nella schiena?" si è chiesto qualcuno. Abbiamo cercato un po' di notizie in più in letteratura, ed è vero che le linee guida controindicano l'uso dell'infliximab in portatori di protesi ortopediche per il "potenziale rischio di sepsi", ma è vero anche che le stesse linee guida confessano di basarsi su opinioni e non su evidenze, mentre al contrario esistono segnalazioni di continuazione della terapia biologica anche dopo un'effettiva sepsi, senza problemi infettivi sovrapposti. Ne abbiamo parlato con la mamma (mentre T. continuava a sorridere con gli occhi) spiegandole rischi e benefici di questo trattamento, e ha acconsentito. Così viene avviata la prima infusione di infliximab (con a braccetto l'azatioprina per il mantenimento della remissione) e tutto sembra andare per il verso giusto.

A distanza di dieci giorni, però, quello che temiamo (ovvero una complicanza infettiva) sembra verificarsi: la madre ci chiama, allarmata da una febbre che va oltre i 39°C. Le facciamo iniziare un antibiotico per os e la facciamo tornare subito da noi. La mattina dopo T. ci attende nel corridoio, sulla sua sedia a rotelle, e al suo



fianco una madre stanca ma sempre sorridente e gentile. Quando T. ci vede ricomincia a schioccare la bocca e a sorridere. Negli ultimi giorni non ha mangiato, e la madre dice che è un po' giù. La febbre è ancora alta, gli indici di flogosi alle stelle. Iniziamo la terapia iniettiva, e cerchiamo un focolaio, ma né gli esami strumentali, né quelli colturali riescono a identificare un focolaio. Sarà stata una batteriemia facilitata dall'infliximab?

Già dopo un giorno, comunque, T. sta meglio. Si sfebbra, ricomincia a mangiare, continua a sorridere.

La sua storia potrebbe essere solo un esercizio speculativo, uno di quei problemi a più variabili con cui scervellarsi e a cui ogni bravo clinico cerca di trovare risposte basate sull'evidenza, ma T. non è stata questo. La sua storia potrebbe essere solo un modo per meditare su quanto possa essere crudele il destino, ma quando si varca la soglia della camera di T. resta solo di venire accolti dal suo sorriso e di essere riscaldati dall'amore materno, restando senza parole. Essere medici significa scontrarsi ogni giorno con la sofferenza dell'uomo, ma forse anche imparare tutto quello che da questa sofferenza l'uomo riesce a ricavarne.

Vuoi citare questo contributo?

G. Tornese, S. Crocco, M. Bramuzzo. UN SORRISO TIMIDO. *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2009; 12(1) http://www.medicoebambino.com/?id=IND0901_20.html