Novembre 2011

http://www.medicoebambino.com
/?id=IND1109_60.html

MEDICO E BAMBINO
PAGINE ELETTRONICHE

Una bambina a pois (come il suo papà)

IRENE BERTI
Clinica Pediatrica, IRCCS Pediatrico "Burlo Garofolo", Trieste

A. 8 anni, pelle scura.
La vedo in consulenza dermatologica inviata dai colleghi neuropsichiatri. Sta facendo una valutazione globale per un episodio convulsivo e un sospetto ritardo lieve (ha qualche difficoltà scolastica).
Viene da me perché presenta numerose lesioni cutanee ipercromiche, quasi tutte al volto.
è una ragazzina simpatica, sveglia, accompagnata dalla mamma e dal papà.
Il papà è interamente ricoperto di lentiggini, migliaia, miliardi di lentiggini… ovunque, labbra comprese.
A. effettivamente presenta numerose lesioni simili, comparse un po' alla volta, praticamente solo al volto.
Il papà mi racconta che suo padre è sempre stato così e che altri 5 dei suoi 10 fratelli (6 in tutto), maschi e femmine sono uguali a lui. Non solo: sua figlia maggiore, sorella di A. di 18 anni, è piena di lentiggini.
Sono però tutti in buona salute, non c'è storia familiare di poliposi intestinale, nessuno malato di cuore, nessuno con problemi di udito.

Perché tutte queste domande?
Vedendoli penso subito a due possibilità, una Sindrome di Peutz Jeghers o una LEOPARD syndrome (LS) - Lentiggini ECG (anomalie di conduzione), ipertelorismo Oculare, stenosi Polmonare, Anomalie genitali, Ritardo di crescita, sordità neurosensoriale (Deafness).

La prima per il coinvolgimento delle labbra, almeno nel papà (ma non in A.); improbabile per la riferita storia familiare in cui nessuno (provenienti dall'Africa!) nella famiglia del padre avrebbe avuto mai problemi di poliposi intestinale, né cancro, né morte in giovane età, pur non facendo la prevenzione endoscopica e la precoce asportazione di eventuali lesioni come facciamo noi.
E la Leopard? Esiste una Leopard con sole lentiggini cutanee?
E se no cos'altro è?

Vuoi citare questo contributo?
I. Berti. UNA BAMBINA A POIS (COME IL SUO PAPà). *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2011; 14(9) http://www.medicoebambino.com/?id=IND1109_60.html