

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA

ORECCHIO NON SENTI, PELLE NON MENTE, CERVELLO... DIPENDE

Andrea Trombetta

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: andreamer91@live.it

Mohammed è un ragazzo di 17 anni da poco giunto in Italia che accede al nostro Istituto per approfondimento diagnostico in merito a sordità ingravescente da circa 8 mesi, associata ad acufeni e tinnito. Esegue una valutazione audiometrica la quale mette in evidenza una ipoacusia neurosensoriale bilaterale (con prevalenza sinistra), con allungamento dei potenziali evocati uditivi (onda II – IV). Il ragazzo ha perso il padre per malattia non nota. All'esame obiettivo notiamo subito numerose placche cutanee, alcune chiazze cutanee su tronco e addome, da subito suggestive per NF2; il ragazzo inoltre presenta un appiattimento della rima buccale destra, come da paralisi parziale del VII nervo sinistro. La madre conferma il nostro sospetto diagnostico, riferendoci che il padre aveva le medesime alterazioni cutanee del figlio. Eseguiamo a tal punto una RM encefalo senza mezzo di contrasto, la quale documenta una alterazione nodulare, di circa 45 mm, con compressione e deviazione controlaterale del midollo allungato. Analogo reperto, di 25 mm, è presente a destra, mentre diversi piccoli meningiomi sono inoltre visibili in sede frontale. Numerosi schwannomi spinali sono inoltre evidenti a livello cervico-dorsale. Di fronte a un quadro così esteso il paziente viene indirizzato a centro neurochirurgico.

Patrick è un ragazzo di 14 anni, con NF2 scoperta sin da piccolo per familiarità materna e placche cutanee tipiche. Viene seguito nel tempo con periodi controlli audiometrici, da sempre nella norma, e RM encefalo ogni anno.

L'ultima RM documenta neurinoma intracanalare del nervo acustico, di circa 4 mm a destra e pochi mm a sinistra.

La NF2 è una malattia a trasmissione AD con interessamento multisistemico, che comprende il distretto nervoso (neurinomi dell'acustico, schwannomi e meningiomi), oculare (cataratta, amartomi retinici) e cutaneo (placche cutanee, tumori cutanei). La terapia di Patrick, in virtù della precoce individuazione e stasi tumorale, si basa sulla somministrazione di bevacizumab e in caso di risposta parziale, di lapatinib. Il primo, inibitore di VEGF2, ha dimostrato buona efficacia, con diminuzione radiologica della massa tra il 39 e il 55% dei casi e stabilizzazione o miglioramento del quadro audiometrico nel 86% dei pazienti. Il secondo, inibitore del recettore EGFR/ErbB2, pur meno attivo nei confronti degli schwannomi, si è dimostrato attivo nei confronti dei meningiomi. La presa in carico di Mohammed, in virtù della diagnosi tardiva di malattia, è invece ben più complessa, con tassi di risposta alla chemioterapia più bassi, terapia stereotassica o chirurgia gravati da complicanze più frequenti e gravi che in Patrick.

Da questi due casi emerge la necessità di una diagnosi precoce che quando possibile preceda la perdita uditiva, avvalendosi di anamnesi suggestiva, esame obiettivo (la pelle non mente), di esame audiometrico, e quando quest'ultimo non sia dirimente, di potenziali evocati uditivi e RM encefalo nel più breve lasso di tempo possibile.