

**I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI**

**UNA SINDROME MIASTENICA CONGENITA**

Giovanna Ferrara

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste*

**Indirizzo per corrispondenza:** [giovanna.ferrara@gmail.com](mailto:giovanna.ferrara@gmail.com)

Un bambino di 8 mesi giunge alla nostra attenzione per sospetta encefalite in corso di infezione da rotavirus, complicata da polmonite *ab ingestis*. Il piccolo aveva iniziato a presentare vomito, diarrea e febbre due giorni prima del ricovero. Condotto in Pronto Soccorso per ipotonia, cianosi e sguardo fisso insorti dopo un episodio di vomito, era stata eseguita una radiografia del torace suggestiva per polmonite *ab ingestis* bilaterale, per cui era stata avviata terapia antibiotica ev. Gli esami ematici inizialmente mostravano un aumento degli indici di flogosi (PCR 8 mg/dl), delle transaminasi (AST 210 U/l, ALT 323 U/l) con GGT e bilirubina nella norma, e lieve aumento di LDH (1548 U/l) e CPK (634 U/l) con ammonio ai limiti (96  $\mu$ mol/l), ma sono rapidamente migliorati. Per persistenza di uno stato neurologico alterato, con ipotonia marcata, irritabilità e pianto flebile abbiamo eseguito RM encefalo ed elettroencefalogramma che sono risultati negativi. Nell'ipotesi di una malattia metabolica, slatentizzata dall'infezione intercorrente, sono stati comunque eseguiti una emogas-analisi (nella norma), e il dosaggio degli amminoacidi plasmatici e gli acidi organici urinari (in corso). Tuttavia, in coda all'episodio infettivo, abbiamo notato una importante disfagia con incoordinazione nella deglutizione e impossibilità ad alimentarsi per os, e una ptosi palpebrale ingravescente durante le ore della giornata. Tali elementi clinici, supportati dal fatto che approfondendo l'anamnesi i genitori riferivano un ritardo motorio (a 8 mesi non stava seduto) e la presenza della ptosi già prima dell'episodio acuto, ci hanno indotto a considerare l'ipotesi di miastenia congenita. Abbiamo pertanto eseguito un'elettromiografia in sedazione che ha

mostrato un decremento del potenziale di azione alle basse frequenze e un iniziale decremento con successivo rapido recupero alle alte frequenze. Tale reperto, compatibile con un difetto post-sinaptico della placca neuromuscolare, supportando la diagnosi di miastenia congenita, ci ha indotto ad avviare prova farmacologica *ex juvantibus* con piridostigmina. Il farmaco è stato introdotto gradualmente e quindi portato al dosaggio terapeutico, senza effetti collaterali, ottenendo un significativo beneficio dal punto di vista clinico, con bambino più attivo e ptosi meno evidente. A completamento diagnostico abbiamo richiesto la genetica per le forme miasteniche e il dosaggio degli anticorpi anti-AChR (in corso).

Le **sindromi miasteniche congenite** sono un gruppo di malattie rare caratterizzate da debolezza muscolare che interessa i muscoli assiali e degli arti, i muscoli oculari (con ptosi e oftalmoplegia) e la muscolatura bulbare e facciale (che interessa la suzione e la deglutizione e evolve in disfonia). Esistono diverse forme, dovute a mutazioni di geni diversi, ma le più frequenti sono quelle post-sinaptiche che rispondono agli inibitori delle acetilcolinesterasi come la piridostigmina. La prognosi è variabile caso per caso.

**Take home message**

Nel caso di disfagia e polmonite *ab ingestis* in un lattante con virosi, pensa a un difetto muscolare e, se si associa ptosi ingravescente durante la giornata, pensa alla miastenia congenita.