

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Gennaio 2024

numero 1

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

“OCCHI CHE DANZANO, GAMBE CHE CEDONO”: UN CASO DI SINDROME OPSOCLONO-MIOCLONO

Alice Zucconi, Simona Matarese

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS “Giannina Gaslini”, Genova

Indirizzo per corrispondenza: ali.zucconi@gmail.com

Una bambina di 22 mesi accede al Pronto Soccorso (PS) per irritabilità, tremori agli arti superiori e rifiuto della deambulazione da un giorno. La piccola non presenta febbre, ma due giorni prima sono comparse alcune vescicole attorno al cavo orale. In anamnesi viene anche riferito sonno disturbato ed eloquio scarso negli ultimi giorni. In PS vengono eseguiti esami ematici di *routine* ed ecografia delle anche, che risultano negativi.

La paziente viene trasferita presso il nostro Centro per ulteriori accertamenti. All'arrivo si presenta irritabile, con ipotono generalizzato e atassia: durante la visita si evidenzia impossibilità a raggiungere e a mantenere la stazione eretta e instabilità anche nella posizione seduta. All'esame obiettivo neurologico notiamo delle scosse oculari a tratti nistagmiformi, a tratti più irregolari e caotiche. Nel sospetto di encefalite o cerebellite acuta correlata a virus herpes simplex (HSV) o virus varicella-zoster (VZV), eseguiamo una puntura lombare e avviamo terapia con aciclovir e con steroide. Gli esami su *liquor* risultano negativi, così come l'elettro-encefalogramma e la risonanza magnetica (RM) dell'encefalo. Per confermare il sospetto di sindrome Opsoclono - Mioclono (SOM), vengono riesaminate le scansioni spinali della RM, che evidenziano la presenza di una millimetrica lesione toracica paravertebrale. La ricerca urinaria dei metaboliti delle catecolamine risulta positiva e una biopsia della massa conferma la diagnosi. Viene eseguita la stadiazione del tumore e

avviata la chemioterapia, insieme a terapia cortisonica ad alte dosi con miglioramento della sintomatologia neurologica già dopo il primo ciclo.

Discussione

La **sindrome Opsoclono - Mioclono** è un raro disordine immunomediato caratterizzato da movimenti involontari, rapidi e multidirezionali degli occhi, spasmi mioclonici e atassia, in qualunque combinazione. A tali sintomi possono associarsi disturbi minori come irritabilità, alterazione del ritmo sonno-veglia e regressione psicomotoria, soprattutto del linguaggio.

L'eziologia di tale sindrome può essere paraneoplastica, parainfettiva o idiopatica. Nel 50% dei casi pediatrici la SOM si associa alla presenza di un neuroblastoma, che è in genere localizzato, di piccole dimensioni, di difficile individuazione radiologica e biochimica, ma non presenta caratteristiche isto-biologiche aggressive. La prognosi oncologica è dunque generalmente buona, mentre le sequele neurologiche sono frequenti e talora anche gravi. Il trattamento della SOM prevede in prima istanza l'utilizzo del desametasone ad alto dosaggio e in caso di risposta non adeguata, l'aggiunta di ciclofosfamide e di rituximab.

La conoscenza delle manifestazioni della sindrome ha permesso di individuare rapidamente il tumore sottostante ed avviarne la terapia.