

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Aprile 2026

numero 4

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

SAPER RICONOSCERE LA DERMATOMIOSITE GIOVANILE

Beatrice Gennaro¹, Simona Marino², Silvia Marino², Lucia Tardino², Concetta Sciuto², Giambattista Privitera³, Patrizia Barone⁴, Milena La Spina²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Catania

²UOC Pediatria e Pronto Soccorso Pediatrico, ³UOSD Radiologia Muscolo-Scheletrica, ⁴UOSD Reumatologia Pediatrica, AOUP "G. Rodolico-San Marco", Catania

Indirizzo per corrispondenza: beatricegennaro15@gmail.com

Bambina di 8 anni presenta da circa 3 mesi facile affaticabilità con progressiva difficoltà a salire le scale ed episodi di cadute accidentali. I genitori la ritirano dalle attività ludico-sportive estive per favorire il riposo. Il tempo passa e la sintomatologia progredisce senza apparente motivo, finché l'insistenza della mamma porta la piccola alla nostra osservazione.

All'esame obiettivo neurologico deambulazione autonoma, ma tendenza ad aumentare la base d'appoggio per ricercare maggiore stabilità. Non possibile la marcia sui talloni; ROT ipoelicitabili; ipostenia ai quattro arti; segno di Mingazzini positivo agli arti inferiori e superiori; segno di Gowers positivo.

Lieve marezatura cutanea agli arti inferiori, bilateralmente. Gli esami di laboratorio evidenziano CPK moderatamente aumentato (248 U/l, range di riferimento 0-145), acidi organici urinari con modico aumento dell'escrezione urinaria di acido lattico e intensa chetonuria. RM encefalo e midollo (con e senza mezzo di contrasto) ed ecocardiocolor Doppler negativi.

L'elettromiografia mostra un quadro di sofferenza miopatica, più evidente nei muscoli prossimali degli arti, senza segni di denervazione attiva o sofferenza neurogena. Viene dunque confermato il sospetto clinico di una miopatia. Analisi genetica (MLPA - esoma) in corso.

Di fronte a tutto questo un pediatra con intuito clinico a cosa pensa?

Pro e contro nella diagnosi differenziale tra dermatomiosite giovanile¹, miopatia metabolica/mitocondriale² e distrofia muscolare³ (Tabella).

Durante il percorso diagnostico si prosegue attento monitoraggio clinico e dopo circa tre settimane dalla prima valutazione si aggiungono tasselli significativi al nostro "puzzle": comparsa di eritema malare atipico e sfumati segni di eritema sulle articolazioni interfalangee delle mani. Giunge il referto dell'autoimmunità con ANA positivi (1:320, >1/80 positivo), ASMA positivi (1:320, >1:80 positivo), ma immunoblot per miosite negativo (anti Jo1, anti-SRP, anti MDA5, anti Mi2, antiNXp2); si richiede consulenza specialistica di Reumatologia pediatrica che avvalora i nostri sospetti e consiglia di eseguire RM muscolo scheletrica *whole body* (Figura) che risulta compatibile con miosite infiammatoria in fase acuta, sostenendo l'ipotesi diagnostica di **dermatomiosite giovanile**.

Adesso il fattore tempo conta più che mai e basandoci su clinica, esami di laboratorio-strumentali e intuito clinico, in accordo con lo specialista reumatologo pediatra decidiamo di avviare terapia immunosoppressiva con boli di metilprednisolone⁴ 30 mg/kg/die endovena per 3 giorni per poi proseguire in ambulatorio specialistico con prednisone orale 2 mg/kg/die e metotrexato sottocute 10-15 mg/m²/settimana valutandone il beneficio clinico, in attesa degli esami genetici in corso.

PRO E CONTRO NELLA DIAGNOSI DIFFERENZIALE

DIAGNOSI	PRO	CONTRO
Dermatomiosite giovanile	Debolezza muscolare prossimale, Gowers positivo, ANA/ASMA positivi, marezature cutanee	Immunoblot negativo, assenza rash tipico
Miopatia metabolica/mitocondriale	Chetonuria intensa, acido lattico +, RM negativa	Valore CPK, genetica in corso
Distrofia muscolare/genetica	EMG sofferenza miopatica	Valore CPK, anamnesi familiare negativa, genetica in corso

Tabella.

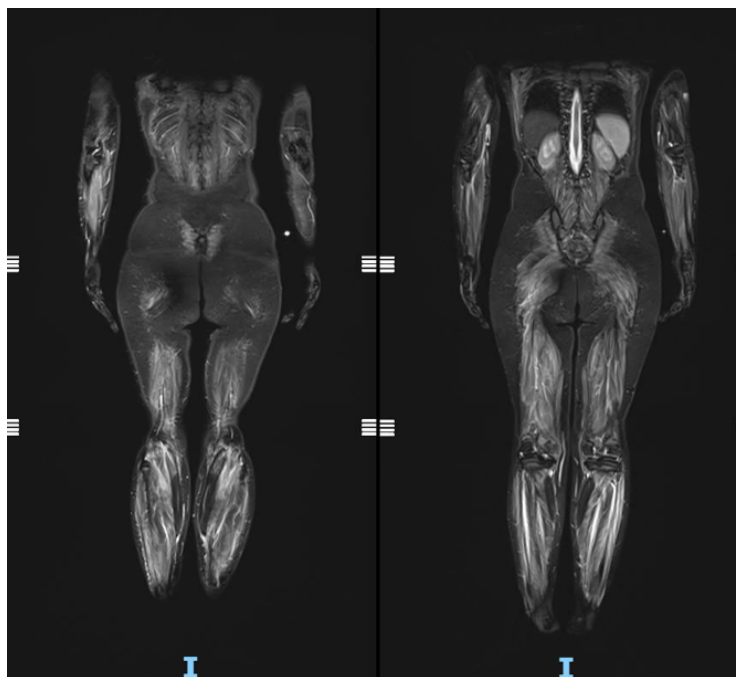


Figura. RM muscolo-scheletrica whole body (immagine coronale): lo studio documenta estese porzioni di tutti i gruppi muscolari delle cosce e delle gambe che mostrano elevato segnale nelle sequenze STIR.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

La dermatomiosite giovanile (DJ) è una rara malattia infiammatoria idiopatica dell'infanzia, tipicamente caratterizzata dalla combinazione di debolezza muscolare prossimale e manifestazioni cutanee distintive. L'esordio clinico, tuttavia, può talvolta disattendere le attese, poiché i segni non sempre arrivano nell'ordine che ci aspettiamo: in alcuni casi infatti la sintomatologia muscolare precede il rash cutaneo o si presenta in forma isolata, rendendo la diagnosi particolarmente sfidante.

In queste situazioni, il sospetto clinico si muove su un terreno incerto, spesso condiviso con miopatie metaboliche, mitocondriali o distrofie muscolari. È proprio in questo contesto che emerge il valore dello sguardo clinico vigile, allenato non solo all'intuizione, ma alla ricerca attiva dei collegamenti tra segni, sintomi, esami di laboratorio e indagini strumentali.

Di fronte a presentazioni cliniche atipiche o sfumate, non basta aspettare che il quadro diventi chiaro: serve uno sforzo consapevole di approfondimento, studio e integrazione dei dati, guidato dalla conoscenza e sostenuto dall'esperienza. Fondamentale, in questo percorso, è l'approccio multidisciplinare, che permette di ampliare lo sguardo e affinare il ragionamento diagnostico attraverso il confronto con figure specialistiche diverse dalla Reumatologia alla Neurologia, dalla Radiologia alla Genetica.

Riconoscere una dermatomiosite giovanile in fase pre-

coce non è solo questione di intuito, ma di metodo: saper cercare, saper dubitare, saper rileggere, saper condividere. È questo l'approccio mentale che permette di trasformare l'incertezza in diagnosi e l'osservazione in cura. Perché in Pediatria, più che in altre specialità, essere attenti oggi può fare la differenza domani.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Leung AKC, Lam JM, Alobaida S, Leong KF, Wong AHC. Juvenile Dermatomyositis: Advances in Pathogenesis, Assessment, and Management. *Curr Pediatr Rev* 2021;17(4):273-87. DOI: 10.2174/1573396317666210426105045.
- [2] Di Leo V, Bernardino Gomes TM, Vincent AE. Interactions of mitochondrial and skeletal muscle biology in mitochondrial myopathy. *Biochem J* 2023;480(21):1767-89. DOI: 10.1042/BCJ20220233.
- [3] Bello L, Campadello P, Barp A, et al. Functional changes in Becker muscular dystrophy: implications for clinical trials in dystrophinopathies. *Sci Rep* 2016;6:32439. DOI: 10.1038/srep32439.
- [4] Bellutti Enders F, Bader-Meunier B, Baildam E, et al. Consensus-based recommendations for the management of juvenile dermatomyositis. *Ann Rheum Dis* 2017;76(2):329-40. DOI: 10.1136/annrheumdis-2016-209247.