

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VI

Settembre 2003

numero 7

CASO CLINICO INTERATTIVO

La storia di Tina

Marzia Lazzerini

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6

Sono quindi da valorizzare clinicamente:

- 1) Segni di malassorbimento: steatorrea, malnutrizione, distensione addominale
- 2) Segni di ipotiroidismo, funzionalità tiroidea, autoanticorpi
- 3) Segni della Sindrome di Turner, gonadotropine, eventualmente ecografia ovarica, e genetica se forte sospetto..

Nel nostro caso:

1) *Ipotiroidismo* poco probabile su base clinica (bimba attiva, FC 80, alvo regolare), escluso formalmente in base ai valori di ormoni tiroidei.

2) In effetti erano presenti alcune note per *Sindrome di Turner*, che potevano far sospettare almeno un mosaicismo: attaccatura dei capelli a tridente, lieve gibbo, impianto delle orecchie discretamente basso, torace largo. Non segni di cardiopatia. Inoltre volumi ovarici nella norma, gonadotropine (FSH e LH) nella norma ed un iniziale sviluppo puberale rendevano l'ipotesi di Snd di Turner meno probabile. La genetica ha poi escluso definitivamente questa diagnosi.

3) Riguardo all'ipotesi di *deficit di Gh* i ragionamenti precedenti lasciano poco spazio a tale ipotesi, tuttavia, per valutare un possibile deficit parziale sono stati eseguiti i test di stimolo (arginina e clonidina), risultati nella norma (10,2ng/dl; 11 ng/dl).

4) *Altre cause di scarsa crescita*: alterazioni della funzionalità renale, acidosi metabolica, pseudoipoparatiroidismo od altre malattie croniche, esclusi in base ai valori nella norma di creatinina, azotemia, elettroliti sierici ed urinari, esame urine, emogasanalisi. Inoltre indici di flogosi, transaminasi, proteinemia, immunoglobuline nella norma.

A questo punto che dire dell'**epilessia in celiachia**?

Ripetiamo le caratteristiche:

- esordio all'età di 2 anni, nel sonno, con episodio caratterizzato da trisma, sguardo fisso, ipotonia generalizzata,
- tracciato EEG con spikes and spikes-wave lente, con netta prevalenza a livello temporale.
- terapia con fenobarbital, poi con acido valproico, ora con carbamazepina.
- clinicamente solo una seconda crisi, al passaggio dal fenobarbital all'acido valproico, ma EEG sempre con modiche alterazioni.

La mamma ci aveva chiesto se la terapia è giusta e per quanto tempo va continuata.

- Non facciamo nulla, Tina non ha crisi da tempo e tollera bene la terapia
- Non facciamo nulla, tutto si spiega con la celiachia
- Ci chiediamo di che tipo di epilessia si tratta, se va trattata con la carbamazepina e che prognosi ha