MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI **Giugno 2013** numero 6

CASO CONTRIBUTIVO

# Una bambina che cresce poco con strane macchie blu sulla lingua

Vera Ettari, Mariavalentina Catania, Roberto Barcellona

*U.O. Pediatria e Neonatologia P. O. Sciacca, ASP 1, Agrigento*

**Indirizzo per corrispondenza:** roberto.barcellona@alice.it

***A girl who does not grow and has strange blue spots on her tongue***

**Key words:** Blue tongue, Recurrent candidiasis, Delayed growth

**Abstract**

The case of a girl with a strange blue colour on her tongue (and not only) is the opportunity to present, in a tale-like style (narrative medicine), the way that enables to make a diagnosis of a rare disease. In this case the diagnostic reasoning has its two typical features: non-analytic (intuitive, unconscious) reasoning and analytic (hypothetical-deductive, rational) reasoning that require study and bibliographic research techniques.

**ABSTRACT**

**RIASSUNTO**

Una bambina con una strana colorazione bluastra della lingua (ma non solo) è il pretesto per presentare, nella forma racconto (narrative medicine), il percorso che permette di arrivare alla diagnosi di una malattia rara. In questo caso il ragionamento diagnostico presenta entrambe le caratteristiche tipiche dello stesso: ragionamento non analitico (intuitivo, inconscio) e analitico (ipotetico-deduttivo, razionale) che richiede tecniche di studio e di ricerca bibliografica.

## Scena

**I Medico:** èCollega, vieni un poà a vedere. G. ha due anni e mezzo, si ricovera perché ha vomitato più volte ed è disidratata. La glicemia è bassina (60 mg%), la pressione arteriosa normale. Ma guarda la sua bocca: ha delle chiazze bluastre sulla lingua e sulla mucosa interna delle labbra (*Figura 1* e *2*). Non ho mai visto niente di simile, tu cosa ne pensià.



***Figura 1.*** *Macchie bluastre sulla lingua*



***Figura 2.****Macchie bluastre sulle labbra*

**Considerazioni sulla scena**

Chi è stato curioso ed è andato a rileggere l'articolo di *Medico e Bambino* a cui si fa riferimento[1] ha in tasca la diagnosi e sa bene che i criteri diagnostici di questa malattia sono più che presenti e sa, anche, che sarà opportuno eseguire un'indagine genetica.

**Si rialza il sipario**

Il secondo medico si allontana sorridendo dopo aver dato un buffetto sulla guancia alla bambina perché ha stimolato il segno di Chvostek, che è risultato positivo, segno di ipocalcemia conseguente all'ipoparatiroidismo. Il secondo medico conosce la malattia e fa diagnosi a colpo d'occhio, ma il suo comportamento èmisteriosoà col collega è davvero antipatico. La bambina della nostra storia presenta ipoparatiroidismo, sindrome di Addison e candidiasi ricorrente (cronica?), segni clinici che permettono di formulare la diagnosi di APECED (acronimo di *Autoimmune PolyEndocrinopathy Candidiasis Ectodermal Dystrophy*), diagnosi che sarà confermata con lo studio delle mutazioni del gene AIRE.

**Bibliografia**


- Badolato R. Candidiasi resistente agli antimicotici in un lattante. Medicoe Bambino 2009;28:654-6.
- Taddio A, Valencic E, Maschio F, Tommasini A. Immunodeficienza e autoimmunità. Medicoe Bambino 2005;24:653-8.