

MeB – Pagine Elettroniche

Volume V

Febbraio 2002

numero 2

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Una malattia rara, ma da non dimenticare...

Irene Bruno

IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

PRIMO CASO

Giovanni, 14aa, la sua storia è iniziata una sera, dopo un terribile incidente nautico a suo padre: da quel giorno per lui la vita è cambiata. Da quella sera, infatti, dopo una scarica di diarrea muco ematica sono comparsi febbricola, dolori addominali, anoressia, calo ponderale, qualche irregolarità dell'alvo che lo hanno fatto star male per qualche mese.

Dopo diversi sospetti diagnostici a Giovanni è stata posta diagnosi di M. di Crohn (Conferma istologica, colonscopica ed ecografica di malattia).

Negli anni la malattia si è dimostrata cronico-attiva e cortico dipendente: i tentativi di ridurre il dosaggio del cortisone hanno portato sempre ad un aumento degli indici di flogosi (VES 90mm/h,) anche se, spesso, in totale benessere.

Dall'età di 16 anni, visto il costante aumento degli indici di flogosi, è stata somministrata anche una terapia immunosoppressiva di fondo con azatioprina. I controlli endoscopici, l'istologia, l'ecografia e la scintigrafia eseguiti un anno più tardi hanno confermato la presenza di una malattia attiva pur se asintomatica.

In terapia con Deltacortene 30 mg/dì; Azatioprina 100 mg/dì gli indici di flogosi si sono sempre mantenuti elevati

A 17aa. Giovanni giunge alla nostra osservazione, per un parere.

IL PROBLEMA E GLI INASPETTATI SVILUPPI

La malattia è totalmente asintomatica dal punto di vista gastroenterologico, il ragazzo lamenta unicamente stanchezza e un dolore toracico-sottoascellare, peraltro presente già da circa un anno. Gli indici di flogosi sono solo lievemente alterati. Lo scopo del ricovero è di valutare la situazione della malattia e, in caso di decidere per un eventuale riduzione del cortisone. Viene eseguita a questo scopo, tra l'altro un TAC addominale.

L'esame risulta negativa per quanto riguarda l'aspetto intestinale ma, con sorpresa viene riscontrato un ispessimento della parete dell'aorta addominale di 3mm.

L'esame obiettivo cardiovascolare, che effettuato con superficialità in un primo momento sembrava evidenziare solo un

lieve soffio, viene ripetuto: si evidenzia un soffio diastolico in area aortica 2/6 compatibile con insufficienza aortica, iposfigmia radiale sinistra, soffio carotideo a sinistra, soffio epigastrico. A posteriori si ripensa alle difficoltà incontrate nel sentire il polso sinistro nell'atto di misurargli la pressione!!!!

Giovanni ha ricevuto la diagnosi di **ARTERITE DI TAKAYASU** in paziente con morbo di Crohn in remissione.

All'ecocardiografia: lieve ipertrofia ventricolare sinistra, insufficienza aortica lieve, ectasia della radice aortica e dell'aorta ascendente. TAC toraco-addominale: patologico ispessimento di parete a livello dell'aorta toraco-addominale, ectasia dell'aorta ascendente e discendente retrocardiaca.

Il ragazzo è stato quindi posto in terapia con Ciclofosfamide per os come la letteratura raccomanda di fare in caso di resistenza al corticosteroidi e Giovanni era in terapia steroidea dal momento della diagnosi di M. di Crohn.

Attualmente la malattia appare in remissione clinica, gli indici di flogosi si sono negativizzati.

SECONDO CASO

Giulia, 17aa. Un anno da dimenticare. Giulia è sempre stata una bambina sana, mai ricoverata in ospedale per alcunché. A Novembre 1999 ha incominciato a lamentare un fortissimo mal di gola... o meglio, male al collo. L'importanza del sintomo è tale che la ragazza viene fatta visitare da un'otorinolaringoiatra. Alla palpazione del collo il medico riscontra un ispessimento del collo e un forte dolore alla pressione. Ritiene quindi opportuno consigliare alla ragazza un'ecografia dei vasi del collo che dimostra con stupore di tutti...

un ispessimento della parete dell'arteria carotide sinistra con ostruzione del lume del 50% e un minore ispessimento della parete della carotide dx. Giulia giunge quindi alla nostra osservazione, già con la diagnosi di Arterite di Takayasu, per iniziare la terapia del caso.

All'ingresso la ragazza è apparsa in ottime condizioni generali. Era presente un soffio carotideo sinistro; per il resto tutti i polsi erano presenti e la restante obiettività era negativa (VES 130).

La TAC ha mostrato un lieve ispessimento del tratto ascendente dell'aorta e dell'imbocco dei vasi epiaortici oltre al noto ispessimento delle carotidi.

La terapia da noi iniziata è stata quella con steroide + metotrexate. Tale terapia non è stata però in grado di modificare né gli esami di laboratorio né la stenosi carotidea. Per di più in Giulia abbiamo osservato una manifestazione della malattia segnalata in letteratura, ma pur sempre molto rara: la comparsa di tromboflebiti superficiali migranti da arterite dei vasa venorum (confermata anche alla biopsia)!

Dopo 2 mesi di terapia si è deciso di tentare con i boli di ciclofosfamide visto il loro buon effetto segnalato in letteratura e la loro minore tossicità rispetto alla terapia orale protratta. Anche qui la malattia di Giulia, pur non progredendo, non ha dato segni di remissione tanto che la ragazza è ricaduta prima del termine stabilito per eseguire il secondo bolo.

Il passaggio alla Ciclofosfamide per os è stato quindi quasi obbligatorio. Questa terapia è stata l'unica a mostrare un effetto sulla malattia che a maggio, dopo due settimane di somministrazione orale, appariva in remissione con VES 18 e benessere generale di Giulia. Questa condizione di benessere generale è durata, con fasi alterne, ma mai di ricaduta franca, fino alla fine di luglio.

Una TAC a fine settembre ha mostrato un quadro invariato rispetto alla TAC della diagnosi.

Per il persistere dell'attività della malattia si è tentato con il Mofetil, nuovo immunosoppressore, segnalato come possibile farmaco efficace in questa malattia: una sconfitta, Giulia non l'ha assolutamente tollerato.

Da non dimenticare che sotto tutto ciò c'era una ragazza di diciassette anni esausta per la malattia, per le continue ospedalizzazioni e i continui fallimenti. Da non dimenticare che dietro tutto ciò c'era una ragazza di diciassette anni con densitometria ossea patologica, spaventata per gli eventuali effetti tossici della ciclofosfamide e che continuava a perdere peso per la costante nausea e la costante attività della malattia.

IL CONTRIBUTO.

1. Attenzione ai segni più banali: un polso difficile da sentire (prendendo la pressione a Giovanni non sentivo il polso da un lato e ho cambiato braccio!!), un soffio cardiaco (mai da sottovalutare!).

2. Malattia rara sì, ma come sempre da non dimenticare. Non dare mai per scontato niente, mente aperta su ogni caso anche se ha già una sua diagnosi: Giovanni aveva un Morbo di Crohn, ma il suo problema adesso è un'arterite di Takaya-su che stava dando i suoi segni da un po' (stanchezza, VES, dolore toraco-ascellare....).

3. Una VES alta in terapia steroidea? VES molto alte e in assenza di sintomatologia chiara tipo FUO? Mai per caso! Come i più anziani raccomandano sempre, attenzione ad eseguire un esame obiettivo completo ed accurato: Giovanni aveva un soffio carotideo, un soffio cardiaco ed un soffio epigastrico, la sua malattia aveva già dato dei segni clinici obiettivi che non so quanti di noi vanno normalmente ad osservare! Giulia aveva pochi segni clinici, ma i soffi carotidei erano presenti!

4. E' una malattia diversa da caso a caso anche se in ogni paziente abbastanza fedele a se stessa come comportamento (nel caso di Giovanni la ciclofosfamide è stata risolutiva, per Giulia dobbiamo ancora trovare il farmaco giusto).