

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VI

Febbraio 2003

numero 2

CASI CLINICI DELLA LETTERATURA

Una bambina di 9 anni con stanchezza progressiva e areflessia*

a cura di Giorgio Bartolozzi

IL CASO

Una bambina di 9 anni giunge all'ospedale per stanchezza progressiva e areflessia.

La bambina era stata bene fino a 3 mesi prima, quando aveva cominciato a presentare difficoltà a camminare.

Un medico pensò a un deficit vitaminico, la trattò di conseguenza, ma la cura non portò ad alcun miglioramento. Un mese più tardi il quadro si aggravò e la bambina non fu più capace di camminare da sola. Un altro medico trovò che la bambina aveva stanchezza delle braccia e delle gambe sia nel segmento distale che prossimale, che i riflessi erano assenti e che era diminuita la sensazione vibratoria ai piedi.

Venne fatta una puntura lombare che dimostrò un livello di proteinorachia di 48 mg/dL, con 3 globuli bianchi per mm³. La bambina venne trattata per 5 giorni con immunoglobuline EV (0,4 mg/kg/die).

ANAMNESI FISIOLÓGICA E PATOLOGICA

I genitori della bambina sono cugini lontani. La nascita della bambina ed il suo sviluppo successivo sono stati normali e non vi sono ricordi di malattie importanti. Ha 3 fratelli, tutti in buona salute, ed anche i genitori stanno bene. La bambina è stata regolarmente vaccinata.

4 mesi prima dell'ammissione la bambina aveva visitato l'Egitto con la sua famiglia.

3 mesi e mezzo prima dell'ammissione la bambina aveva presentato un semplice raffreddore. I suoi genitori non avevano notato la presenza di diarrea, di febbre, di esantema o disfunzione della vescica urinaria o dell'intestino.

Poiché le condizioni della bambina non miglioravano, venne ricondotta negli Stati Uniti.

ESAME OBIETTIVO

All'ammissione la bambina è senza febbre, ha una frequenza cardiaca di 101 bpm ed una frequenza respiratoria di 20 atti al m. La pressione arteriosa è 107/69 mm Hg; pesa 29 kg.

L'esame obiettivo è completamente negativo, ad esclusione delle prove neurologiche. E' evidente una stanchezza muscolare, prossimale e distale degli arti superiori (forza 4/5). La forza delle gambe risulta 3/5 prossimalmente e 2/5 distalmente. I riflessi tendinei profondi sono assenti, ad eccezione del riflesso tricipitale destro. La sensazione di vibrazione è ridotta alle dita dei piedi ed è leggermente alterata alle ginocchia e alle dita delle mani. La sensazione della temperatura è mantenuta. E' necessario assisterla nel camminare: steppa e cammina a gambe larghe. Normale l'esame dei nervi cranici.

Gli esami di laboratorio sono riportati nella tabella 1.

La risonanza magnetica del cervello e del midollo spinale è risultata normale. E' stato notato soltanto un anormale aumento nodulare lungo la superficie del cono midollare a livello della parte terminale del midollo, insieme ad un aumento di spessore delle radici nervose distalmente.

Prove ematologiche ed emato-chimiche		Prove sierologiche	
Esame emocromo	Normale	Anticorpi antinucleo	Positivi (1:80) con aspetto omogeneo
Elettroliti	Normali	Fattore reumatoide (UI/mL)	<30
Lattico deidrogenasi (U/L)	619	Anticorpi eterofili	Negativi
Aspartato-aminotransferasi (U/L)	70	Anticorpo anti-Borrelia burgdorferi	Negativo
Alanino-aminotransferasi (U/L)	16	Anticorpo anti-Campylobacter jejuni	Negativo
Fosfatasi alcalina	Normale	Anticorpo anti-HCV	Negativo
Bilirubina	Normale	Anticorpo anti-HBV	Positivo (immunizzata)
Creatinichinasi (U/L)	43	Anticorpo anti-HAV	Positivo
VES (mm/ora)	47	Anticorpo anti-EBV	Positivo
		Elettroforesi delle proteine	Normale aspetto, > diffuso delle gamma
Tirotropina (U/mL)	2,83	Liquido cefalo-rachidiano	
Esami delle urine		Proteine totali (mg/dL)	58
Proteina di Bence Jones	Negativa	Glucosio (mg/dL)	73
Arsenico (val. normali 0-80 /L)	104	Cellule per mm ³	7 GR, 6 linfociti

Gli studi di conduzione nervosa hanno rilevato che le risposte erano assenti per il nervo surale, mentre erano normali per il nervo ulnare. Era ridotta la grandezza della risposta sensitiva normale, mentre la velocità di conduzione era normale. Le risposte motrici erano anormali, con velocità di conduzione basse (5 m al secondo) e blocco della conduzione per il segmento mediano dell'avambraccio. Le onde F erano assenti e l'elettromiografia (con ago) ha dimostrato una sostanziale denervazione alle gambe, senza reclutamento di unità motorie al muscolo gastrocnemio.

Al 5° giorno sono state somministrate immunoglobuline (0,4 g/kg al giorno per 5 giorni).

La bambina è stata dimessa e sottoposta giornalmente a terapia fisica e occupazionale; ogni settimana è stata visitata. Dopo 3 settimane venne nuovamente ricoverata. L'esame obiettivo ha dimostrato che la forza delle braccia era circa 3/5 sia prossimalmente che distalmente, che alla flessione dell'anca la forza era 3+/5 e alla dorsiflessione della caviglia di 2/5; nei movimenti del piede la forza fu di 1/5. I riflessi erano assenti. La sensazione di termotatto era rimasta intatta, ma la sensazione alle vibrazioni era anormale; la propriocezione era anormale ai piedi. Venne somministrato un terzo ciclo di immunoglobuline EV alla stessa dose dei due precedenti e venne eseguita una nuova prova diagnostica e venne aggiunta una terapia, che portò a un miglioramento del quadro clinico.

CONSIDERAZIONI SUL CASO

L'aspetto preminente di questa paziente è rappresentato dalla progressione della sofferenza motoria e sensitiva durante un periodo di circa 4 mesi, e dall'assenza di riflessi. La stanchezza e le modificazioni sensoriali sono risultate preminenti nei segmenti distali se confrontati a quelli prossimali.

Questi rilievi suggeriscono fortemente che:

- a) la paziente ha una polineuropatia senso-motoria periferica
- b) la presenza di stanchezza in assenza di atrofia muscolare suggerisce che la polineuropatia sia prevalentemente demielinizzante
- c) le alterazioni della propriocezione e della sensazione alle vibrazioni suggerisce che c'è una disfunzione delle grandi fibre sensitive mielinizzate
- d) il blocco della conduzione indica un'insufficienza nella propagazione dell'impulso lungo un segmento nervoso con assone relativamente integro
- e) il blocco della conduzione con abbassamento grave e diffuso della velocità di conduzione motoria, indica chiaramente un processo acquisito demielinizzante
- f) anche la discrepanza fra la velocità di conduzione nervosa sensoriale e nervosa motoria suggerisce la presenza di una demielinizzazione acquisita.

Inoltre il livello di proteine nel liquor era di 48 mg/dL due mesi prima dell'ammissione e 58 mg/dL all'ammissione. All'età di 9 anni il limite superiore da considerarsi comune è quello di 33 mg/dL. Poiché il numero dei globuli bianchi era

di 3/mm³ nel liquor della prima puntura lombare e di 6 nella seconda, è evidente che c'è sicuramente una dissociazione albumino-citologica: in altre parole l'aumento del livello di proteine nel liquor è sproporzionato all'aumento del numero dei globuli bianchi nello stesso liquor.

Alla seconda parte la **diagnosi differenziale!**

***Sanders H.W., Hedley-Whyte E.T., Case 6-2003: a nine-year-old girl with progressive weakness and areflexia, NH Engl J Med 348:735-43, 2003**