

MeB – Pagine Elettroniche

Volume X

Marzo 2007

numero 3

CASI INDIMENTICABILI

L'insostenibile pesantezza dell'esserci

Bruno Sacher

UO di Pediatria, San Daniele del Friuli, Udine

Indirizzo per corrispondenza: bruno.sacher@ass4.sanita.fvg.it

Sono cinque anni che li vedo: J., il fratello maggiore e i genitori. Dopo circa mezz'ora il mio studio è saturo di mille afiori; spero sempre che sia l'ultima volta o almeno fra 6 mesi.

Tutto cominciò con alcune lesioni sul dorso del piede sinistro (ulcerette con crosta e alone iperemico), dolore ai piedi con difficoltà alla deambulazione. Piedi violacei, gelidi, che appena vengono sfiorati la bambina urla (era ancora bambina, aveva 12 anni; ora ne ha 17 e arriva con un bel trucco pesante!); i piedi sono cavi, che più cavi di così non si può; le gambe ipotrofiche. Nient'altro di importante. Quella volta ci siamo buttati su una diagnosi, subito smentita: neurite da *Herpes zoster*!...Smentita, perché dopo 2-3 mesi ritorna con il medesimo problema. E le visite si susseguiranno in questi anni con frequenza di 4-5 all'anno. Dapprima comincia con le lesioni sui piedi (ultimamente non vengono più segnalate), poi vengono i dolori che interessano i piedi e le gambe.

Sono descritti come trafitture, urenti, non riesce a mettere le calze (arriva scalza anche in gennaio); talvolta i dolori interessano anche altre sedi: la schiena, gli arti superiori. Questa sintomatologia dolorosa dura circa una decina di giorni, non risponde ai vari farmaci provati. È un dolore che le impedisce di dormire; ha perso due anni di scuola. Nei periodi di dolore la ragazza non vuole venire in ospedale, rifiuta ogni contatto, la mamma chiama più volte per chiedere cosa fare e il medico non sa cosa rispondere..

In questi cinque anni sono stati fatti molti esami (più di quelli che potreste immaginare) risultati tutti nella norma, fuorché:

1. un modesto ma evidente aumento delle proteine del liquor cerebrospinale (125 mg/dl)
2. l'elettromiografia che evidenzia una neuropatia periferica di tipo demielinizzante.

RMN del Sistema Nervoso, EEG, dosaggi di vitamine, enzimi...tutto nella norma.

Le ipotesi su cui abbiamo ragionato di più sono state essenzialmente due:

- a. Malattia di Charcot Marie Tooth (CMT)
- b. Polineuropatia cronica idiopatica (in soldoni una Guillain Barré cronica).

L'indagine genetica ha escluso la malattia di CMT; mentre per la seconda ipotesi la diagnosi era essenzialmente clinica, più volte proposta da un collega neurologo; questi proponeva come terapia l'infusione di gammaglobuline. La terapia proposta non veniva mai fatta vista la periodicità dei sintomi e

la risoluzione spontanea degli stessi. In questi anni sono stati interpellati almeno 5 neurologi (anche dell'adulto) e almeno una decina di altri colleghi, sia di area pediatrica che no.

Ripetutamente ho cercato di offrire il caso a qualche collega più competente di me, di inviarla ad un centro di riferimento adeguato. La famiglia (è una famiglia con un target basso, ma molto unita e combattiva al punto di disarmare i servizi sociali e il medico di famiglia) non vuole andare in giro e si affida alle mie cure, sopportando di buon grado la mia incompetenza. D'altro canto i vari referenti contattati, in vario modo hanno declinato la loro disponibilità. E così si va avanti per cinque anni.

Qualche mese fa sfogliando il *NEJM*, nei casi clinici trovo questo titolo "A woman with numbness and weakness of the feet and legs" (June 15, 2006; 354:2584). Non è un caso pediatrico però i sintomi mi suggeriscono qualcosa e leggo la storia. Mi sembra di vedere la storia futura di questa ragazza.. e la diagnosi...?

è una malattia di Charcot Marie Tooth tipo 2 con mutazione del gene MPZ. E così rileggendo la risposta del nostro genetista scopro che era stata esclusa la CMT tipo 1 e basta; di CMT ci sono decine di tipi sia sul versante clinico che genetico e per una gran parte di queste l'indagine genetica non è ancora commercializzata.

E così prendo una decisione: chiudo il caso con questa diagnosi (esclusivamente clinica) e parto da qua. Contatto la neuropsichiatria e l'anestesista per un approccio al dolore e la...sicura depressione sottostante. Prenderò contatti con il centro più competente per avere una conferma diagnostica. E non credo che mi scrollerò di dosso questa famiglia.

Penso che una storia di 5 anni non si possa dimenticare e questo è già sufficiente per rendere indimenticabile il caso.

Però forse due insegnamenti possono emergere:

1. l'esame particolare, non routinario come può essere l'indagine genetica, o quello raro (come la zinchemia in un altro nostro caso) richiedono una cura e una attenzione particolari. Non è sufficiente leggere la risposta, magari andando subito alle conclusioni ("quindi la ricerca è negativa per malattia di Charcot Marie Tooth tipo 1A") quando la parte descrittiva non è molto comprensibile. C'è un prima e un dopo da fare con cura e attenzione (contattare il tecnico, sapere cosa si fa, sapere leggere la risposta...).

2. Inoltre, penso che questa storia dal titolo pretenziosamente ironico possa darci anche questo suggerimento: ogni medico ha i suoi pazienti difficili, le sue famiglie difficili; spesso è molto faticoso portare avanti i problemi senza evidenti prospettive di risoluzione (malattie rare, tumori, cromosomopatie, disabili...), però fa parte dei nostri compiti, anzi prioritario rispetto a tanta medicina di lusso o di compiacenza.

Importante è esserci.

