

MeB – Pagine Elettroniche

Volume X

Settembre 2007

numero 7

CASI INDIMENTICABILI

Una bambina in cattedra

Maria Anima

Pediatra di famiglia, Caltagirone (CT)

Ho conosciuto e seguito M.F. in qualità di Pediatra di base. Era l'unica figlia di genitori sani non consanguinei. L'anamnesi familiare è negativa per patologia metabolica. La bambina è nata a termine di gravidanza con parto eutocico con il peso di kg 3,600; era lunga cm. 50 e la circonferenza cranica era di cm 32. La gravidanza era stata caratterizzata da minaccia di aborto nel primo trimestre. Alla prima visita presso il mio ambulatorio, M. F. non presentava particolari dismorfie tranne mani e piedi piccoli. Ho preso conoscenza di un soffio cardiaco, riscontrato dopo i primi giorni di vita e degli accertamenti cardiologici eseguiti che avevano permesso di evidenziare un DIV e un dotto di Botallo pervio. A 7 mesi ho disposto un ulteriore controllo cardiologico presso l'U.O. di Cardiologia Pediatrica dell'Ospedale Ferrarotto di Catania dove è stata diagnosticata una stenosi valvolare dell'arteria polmonare emodinamicamente significativa con un elevato gradiente pressorio tra ventricolo destro ed arteria polmonare; non si riscontrava più il DIV e il dotto di Botallo pervio. Ho spiegato il caso ai genitori e, insieme a loro, all'età di 20 mesi, abbiamo deciso di sottoporre la piccola a intervento di valvuloplastica polmonare percutanea presso il Centro Cuore Morgagni di Pedara. La procedura ha permesso la riduzione del gradiente pressorio, un risultato parziale per la peculiare displasia della valvola polmonare e per la complessiva ipoplasia del tronco dell'arteria polmonare e dei suoi rami. Con il passare dei mesi, in occasione delle visite ambulatoriali successive, si rendeva più evidente un fenotipo clinico caratterizzato da una facies grossolana, ipotelorismo, lieve ptosi palpebrale bilaterale, orecchie piccole a basso impianto, naso a sella, palato ogivale, voce roca, mani tozze, larghe, brachidattilia, clinodattilia del 2° e 5° dito bilateralmente, lieve rizomielia, cheratosi palmo-plantar, fegato debordante dall'arcata costale, milza all'arco. A 24 mesi, ho, pertanto, deciso di inviare la piccola presso la Clinica Pediatrica di Catania dove per il fenotipo, la scarsa crescita e la cardiopatia è stata sospettata una malattia d'accumulo e quindi sono stati eseguiti diversi esami, su sangue ed urine, nel sospetto di una mucopolisaccaridosi o mucopolipidosi. Alla luce della negatività degli esami eseguiti, nel tentativo di raggiungere una diagnosi, ho inviato M. F. presso un ospedale del nord Italia dove è stata fatta diagnosi di DISPLASIA GELEOFISICA. Il cateterismo cardiaco, eseguito durante il ricovero, evidenziava una cardiomiopatia restrittiva biventricolare; la biopsia miocardica evidenziava un incremento del connettivo interstiziale. Per episodi di insufficienza cardio-respiratoria più o meno grave, fino all'edema polmonare acuto, e per infezioni polmonari ricorrenti ho dovuto richiedere per M. F. numerosi ricoveri nel

Reparto di Pediatria. Dal 2004 ha incominciato a presentare oltre la costante scarsa crescita, crisi di assenza di breve durata che si risolvevano spontaneamente e che sono aumentate di frequenza con il passare del tempo (verosimili crisi dovute all'ipossiemia ed all'ipercapnia). A 5 anni e mezzo la piccola è diventata non vedente; in precedenza era stata evidenziata una papilla da stasi, mentre la RMN encefalo era risultata normale. L'ho seguita, praticamente, a domicilio dove praticava O2 terapia in permanenza, corticosteroidi e diuretici IM. Lo sviluppo intellettuale di M. F. è sempre stato corrispondente all'età cronologica. A febbraio 2006, a 6,5 anni, ho richiesto il ricovero in Pediatria per grave insufficienza respiratoria. Pesava kg 14,330 (<3°P), la lunghezza era di cm 96 (<3°P), la circonferenza cranica era di cm 53. Le condizioni generali erano compromesse, l'emogas analisi evidenziava una acidosi respiratoria. Nonostante la dispnea la piccola presentava una buona partecipazione all'ambiente. Con il passare dei giorni le condizioni generali sono peggiorate fino all'exitus, avvenuto in modo sereno tra le braccia della madre. Aspetto didattico: Il termine Displasia Geleofisica deriva dal fatto che i bambini affetti hanno una facies che suggerisce una natura allegra (dal greco gelios=allegro e physis=natura). La malattia è una mucopolisaccaridosi focale. Si accompagna a disostosi multiple prevalentemente alle mani e ai piedi, che sono peraltro piccoli alla nascita, e ad accumulo focale di mucopolisaccaridi acidi nel fegato e nel sistema cardiovascolare. In particolare, a livello cardiovascolare oltre ad alterazioni delle valvole aortica e/o polmonare si riscontra una cardiopatia restrittiva con incremento del connettivo interstiziale e sviluppo di una insufficienza cardiaca talora precoce dopo la nascita dopo una fase di ipertrofia ventricolare. La displasia geleofisica viene ereditata con modalità autosomica recessiva ed è caratterizzata da accumulo lisosomiale in vari tessuti. Il difetto enzimatico in atto non è ancora noto. Esperienza umana: mi ha sempre colpito, nonostante il progressivo peggioramento della malattia, la sua voglia di vivere e di relazione con l'ambiente con una costante richiesta di spiegazioni, giochi, visite di coetanei e la sua inesauribile fantasia, particolarmente dopo la cecità, nella creazione di oggetti e di disegni eseguiti con l'ausilio dell'Insegnante domiciliare e dei famigliari. Per uno di questi disegni, con allegata piccola poesia da lei elaborata, è stata la Ia classificata all'VIII edizione del concorso GEF, riservato ai bambini ricoverati in Ospedale. Il premio, insieme alla Medaglia di bronzo del Senato della Repubblica Italiana e alla Coppa del Presidente della Camera dei Deputati, sono stati consegnati ai genitori a Sanremo il 2-7 Maggio 2006, dopo la morte della piccola. Vi era l'evidenza che la malattia in lei non era di vero ostacolo nel godere di quanto le era possibile vivere e desiderare per la sua età. Vi era l'evidenza che ad avere uno scandaloso stupore di tale inconsueta ed ingravescente malattia eravamo piuttosto noi che la seguivamo. In lei la forza della vita era sempre prevalente. La malattia, quella certo che c'era ma, in

qualche modo, in lei era sempre secondaria. Questo modo di essere e di vivere della piccola ha cambiato, gradualmente, l'atteggiamento dei genitori che da una iniziale disperazione sono passati a un accompagnamento sempre più sereno della figlia nelle diverse fasi della malattia. Ha contribuito a modificare anche il mio atteggiamento. Non mi pesava in modo assoluto seguirla praticamente a domicilio. Dopo averla visitato ed essermi soffermata a parlare con lei sono ritornata a casa, tante volte, come chi aveva ricevuto e non dato qualcosa. Ho anche, dopo sua richiesta, portato i miei figli ad incontrare M.F. ed è stata una esperienza importante per loro. La stessa esperienza è condivisa ed è stata espressa dai Colleghi Pediatri dell'Ospedale che l'hanno avuta ricoverata tante volte. M.F. sapeva vivere e gustare la vita, senza preoccupazione del dopo e del che cos'altro. Mi ha sempre colpito la sua pacifica accettazione della impegnativa terapia domiciliare (O2 terapia in permanenza, diuretici IM ecc). Sebbene "costretta" a casa o in Ospedale è stata una "cittadina illustre". La sua vicenda è un caso emblematico. Un caso di vera solidarietà da parte dei vicini e dei parenti verso i suoi genitori di umili condizioni sociali e culturali. Il Sindaco della città, venutone a conoscenza, l'ha visitata a casa, prodigandosi a far ottenere alla famiglia tutti gli aiuti in suo possesso. È stata seguita a casa anche dal Vescovo, informato del caso dalla catechista che la preparava a domicilio stupita della insospettata maturità, serenità e forza che traspariva della piccola. Al funerale, presenti il Sindaco, il Primario della Pediatria e una gran folla di persone, il Vescovo ha esordito: M.F., "una bambina in cattedra". Ha saputo vivere insegnandoci che la bontà di una vita non dipende dalla longevità e dalla salute ma piuttosto dalla sapienza e dal modo in cui viene vissuta. Ho conosciuto personalmente M.F. e posso testimoniare che aveva ricevuto la grazia di un modo sapiente di vivere la vita. L'atteggiamento sereno dei genitori dopo la morte della bimba, che tutt'ora continuo ad incontrare, e il caro ricordo che di lei hanno coloro che l'hanno conosciuta mi hanno lasciato la convinzione che il vero male non è la malattia ma la mancanza di sapienza della vita.