

Rapporti familiari difficili, diagnosi clinica (a volte) difficile

Cristoforo Cocchiara, Anna Armenio

Pediatrici di famiglia, Gela

Erano le 14:00 di un lunedì di ottobre. Eravamo appena usciti dallo studio quando dico ad Anna: “Mi ha chiamato la mamma di Alice ed è preoccupata perché da qualche giorno la vede strana, sonnolenta ma irrequieta, mangia poco, e appena mangia vomita tutto. Secondo lei è dimagrita. A suo parere tutto è cominciato qualche settimana fa, quando il fratellino più piccolo ha vomitato per un giorno intero. Lui si è ripreso, mentre Alice fa fatica a ritornare alla normalità, o almeno sembra non averne voglia... Infatti, lei ha la sensazione che sia più un vomito su base emotiva che altro. Le ho detto di portarla domani, per visitarla.” “Senti - mi dice Anna - se non acceleriamo il passo non troviamo neanche il pane. Finisce che non mangiamo neanche noi. Domani quando l'avrai visitata ne riparlamo”. L'indomani pomeriggio, martedì, Alice viene accompagnata dalla mamma per essere visitata ed entra da Anna. Alice è una bella bambina di quasi 10 anni. Primogenita, nata a termine da parto eutocico. Regolare lo sviluppo psico-fisico. Tre anni fa: varicella. Ha due fratellini, di 7 e 5 anni, in buona salute. Il peso di Alice sembra pochino (27,8 kg, è al 25° percentile), ma è da più di otto mesi che non è controllato, per cui, non risultando inferiore all'ultimo dato, non sembra influente. La mamma di Alice si sofferma sul fatto che da circa due settimane la piccola è svogliata, ha cefalea, astenia, non riesce a finire i compiti di scuola (che siano aumentati?), lei che è stata sempre vivace non gioca con i suoi fratellini, non l'aiuta più in qualche faccenda di casa. Anche al dopo-scuola la maestra ha notato che è disattenta e non mostra alcuna voglia di fare i compiti, come se pensasse sempre ad altro. Non ha alcun appetito, ma soprattutto appena mangia e talvolta anche quando beve, vomita. Anna le chiede se lontano dai pasti vomita e la risposta è negativa. L'esame obiettivo della bambina, che si presenta con uno sguardo triste, mette in evidenza condizioni generali discrete, cute e mucose visibili lievemente pallide. Addome trattabile alla palpazione superficiale e profonda; organi ipcondriaci nei limiti. Nulla al cuore e al torace. L'esame obiettivo neurologico mette in evidenza una lieve dolenzia al capo, ma complessivamente è negativo. Dopo la visita Anna chiede di restare da sola con la mamma. Chiede notizie sulla vita scolastica, sui rapporti con i compagni e gli insegnanti, ma tutto sembra nella norma. Invece, viene fuori che i rapporti in famiglia sono tesi, c'è qualche discussione di troppo, e, anche se il tutto avviene in termini civili, Alice, che è la più grande dei figli ed è una bambina particolarmente sensibile, sembra risentirne molto. Si apparta, piange, è apatica, triste

e presenta crisi di cefalea moderata. Il colloquio successivo con Alice da sola non è dirimente per decidere se si tratta solo di una questione emotiva, psicologica o ci sia dell'altro, per cui Anna decide di effettuare un prelievo per degli esami emato-chimici e prospetta alla mamma l'opportunità di una consulenza neuropsichiatrica infantile. Nessuna terapia per il vomito, per il momento. Al momento di congedarsi, Alice chiede alla mamma di darle da bere. A quel punto la mamma di Alice le porge la bottiglietta e Anna scorge che nella borsa ci sono altre tre bottigliette vuote. Come mai? Che se ne farà? E se invece...! All'uscita dallo studio io e Anna ci scambiamo le opinioni sui casi più interessanti del pomeriggio e a proposito di Alice mi dice che dopo il particolare delle bottigliette ha richiesto un altro esame in aggiunta a quelli già prescritti. E non vede l'ora di conoscere il risultato. Mercoledì mattina. Verso le 10 entra nuovamente la mamma di Alice e riferisce che ha effettuato il prelievo e poiché la bambina era più giù, più strana, voleva farla visitare subito dal neuropsichiatra infantile. Però Anna prende tempo e dice di voler attendere ugualmente gli esami. A questo punto interviene la nonna di Alice, una collega che vive al nord, lontano da Gela. La nostra collaboratrice passa la telefonata a me. “Scusa se mi permetto, ma siccome io la bambina la conosco molto bene, ed è stata sempre molto vivace e vispa, e adesso mi dicono che è molto abbattuta, non mi sembra il caso di non fare niente! Vero che c'è una situazione particolare, ma ti chiedo di intervenire magari con qualche fiala di *Plasil* e di fosforilasi!”. “Ci possiamo mettere contro i parenti, medici, pediatri, e per di più molto più grandi ed esperti di noi?” penso tra me e me. Faccio presente che abbiamo un quadro in cui la diagnosi non è stata ancora fatta, per cui non ci sembra opportuno effettuare una terapia sintomatica senza un fine specifico, che stiamo aspettando gli esami e... che sì, in fondo una fosforilasi si potrebbe fare! Riferisco il colloquio ad Anna e lei mi dice che non vuole fare niente, perché ha un tarlo nella mente e vuole aspettare di conoscere l'esito degli esami, prima di fare qualsiasi cosa. Alle 13 chiama il collega dal laboratorio analisi: la glicemia di Alice era 345 mg/dl!!! Riferisco il tutto ad Anna, che esclama: “Quelle tre bottigliette di acqua nella borsa!”. Decidiamo senza alcun indugio di ricoverare Alice in ospedale. Allertiamo i colleghi in ospedale, dove Alice arriva con 515 mg/dl di glicemia e, poco dopo, la conferma della diagnosi: **diabete mellito di tipo 1**. Abbiamo imparato che per effettuare un percorso diagnostico corretto è necessaria anche l'osservazione di piccoli particolari e che bisogna andare in fondo, anche quando tutto sembra così chiaro e manifesto!