

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XV

Ottobre 2012

numero 8

CASI INDIMENTICABILI

Un ragazzo che non mangia, tossisce e perde peso; con una spirometria da ostruzione senza ostruzione...

Tiziana Guerrera, Eleonora Biasotto, Silvia Vaccher

Ospedale Santa Maria degli Angeli, Pordenone

Ali è un ragazzo albanese di 14 anni che è sempre stato bene; giunge alla nostra attenzione perché da circa un anno lamenta dolore addominale urente crampiforme a volte continuo che peggiora con i pasti. Da 9 mesi ha tosse inizialmente secca e solo notturna e nelle ultime settimane è presente tutto il giorno è produttiva e tale da disturbare le attività quotidiane. Anche il dolore addominale è diventato molto fastidioso nell'ultimo mese, non riesce a mangiare, ha una sensazione di intoppo alla deglutizione, non riesce a digerire. Ha perso 8 kg negli ultimi 8 mesi. Da pochi giorni febbricola. Ha subito un ciclo di duplice terapia antibiotica eradicante per *Helicobacter pylori* (antigeni fecali positivi) ed è in trattamento con omeprazolo, ma senza beneficio. Alla nostra visita Ali è un adolescente dall'aspetto depressotico. Ci colpisce la sua estrema magrezza (peso 37,7 kg, altezza 164 cm, BMI 14 (< 3 °C)), la marcata astenia quasi al confine della cachessia, l'ipotrofia delle masse muscolari. Si apprezzano linfonodini diffusi (laterocervicali, sopraclavari, ascellari, inguinali) mobili di consistenza teselastica e inferiori al centimetro. Fegato e milza non sono ingranditi, l'attività cardiorespiratoria è regolare. Anche la restante obiettività è nella norma. Cosa pensare? Gastrite cronica (da *Helicobacter pylori* resistente alla terapia antibiotica? autoimmune?) Ulcera gastrica Tuberculosis Stenosi esofagea (acalasia? massa ab-extrinseca?) Neoplasia (linfoma? adenocarcinoma del tratto esofago-gastrico?) Esofagite (eosinofila?) Anoressia nervosa Accertamenti eseguiti: Emocromo, indici nutrizionali, funzionalità epatico renale, elettroliti, esame urine: nella norma. Indici di flogosi: negativi Cupremia e LDH, ACE, C3, C4: nella norma. Immunoglobuline: in range per età Emogas analisi: normale Markers tumorali (alfa fetoproteina e antigene mucinico 125): negativi. Mantoux: negativa Ricerca BK su espettorato e su urine: negativa Esame colturale dell'espettorato: negativo. Sierologia per EBV, CMV infezione pregressa; toxoplasma, HIV, Bartonella: negativi. Coprocultura e ricerca virus fecali: negative Antitransglutaminasi e anticorpi antiparete gastrica: negativi Gastrina: 221 ng/ L (aumentata) Prick test per inalanti e alimenti: negativi. Spirometria: indice di Tiffenau 0.69. FEV1 57,1%, FVC 82%, FEF 25-75 36%, PEF 44%. Quadro ostruttivo espiratorio e inspiratorio che non si modifica dopo beta2. Ossido nitrico esalato: 20 ppb (normale). Rx torace: nella norma. ECG: ritmo sinusale Eco addome: nella norma, si segnalano

solo alcune formazioni linfonodali allungate e verosimilmente reattive in sede mesenteriale la maggiore di 22 mm circa. EGDS: "esofago pervio, dilatato, privo di contrazioni e ripieno di ingesti solo parzialmente aspirabili. Lesioni superficiali della parete da stasi alimentare. Passaggio al cardias con sensazione di scatto. Aspetto micro nodulare della mucosa antrale come da gastrite da HP. Quadro caratteristico di acalasia esofagea (probabile tipo 1 o 2 della classificazione manometrica di Chicago)". Diagnosi e terapia eseguita Il quadro endoscopico e clinico deponevano quindi per un quadro di *acalasia esofagea*. Vista la febbricola, l'impossibilità ad alimentarsi, l'astenia ingravescente veniva applicato catetere venoso centrale, avviata terapia antibiotica con ciprofloxacina, antiacida endovena e nutrizione parenterale totale. Ali veniva quindi trasferito presso un centro di terzo livello dove è stato eseguita: Manometria esofagea ad alta risoluzione: dismotilità esofagea compatibile con acalasia pattern¹. Radiografia del tubo digerente prime vie: *stenosi serrata dello sfintere esofageo inferiore e dilatazione dell'esofago a monte del diametro massimo di 6 cm, esteso cranio-caudalmente per circa 15 cm. Passaggio filiforme del mdc attraverso il cardias*. Ali è stato sottoposto ad intervento di miotomia extramucosa secondo Heller e plastica antireflusso secondo Dor per via laparoscopica. L'**acalasia esofagea** è una rara patologia del tratto intestinale caratterizzata da un'alterazione motoria della muscolatura liscia dell'esofago che genera un aumentato tono dello sfintere esofageo inferiore, da un suo improprio rilasciamento e dalla sostituzione della normale attività peristaltica del corpo esofageo con contrazioni anomale. Vengono distinti due tipi di acalasia: classica in cui sono presenti contrazioni simultanee a bassa ampiezza e vigorosa in cui le contrazioni sono simultanee, di ampiezza elevata, ripetitive e simili a quelle osservate nello spasmo esofageo diffuso. L'incidenza dell'acalasia in età pediatrica è pari a 0,1/100.000/bambini/anno. L'acalasia idiopatica è il risultato di un'anomala innervazione della porzione di muscolatura liscia del corpo esofageo e dello SEI secondaria alla degenerazione dei neuroni inibitori mioenterici. L'eziologia non è nota: sono discussi fattori genetici, autoimmuni e infettivi. Dal punto di vista anatomico-patologico è caratterizzata da una flogosi mioenterica con fibrosi delle fibre nervose e marcata riduzione dei gangli. L'acalasia può essere secondaria a: linfoma, carcinoma infiltrante, malattia di Chagas, pseudo-ostruzione intestinale, radiazioni, tossine e farmaci. Le principali manifestazioni cliniche sono la disfagia (sia per i liquidi che per i solidi), il dolore toracico, il rigurgito e l'aspirazione di materiale alimentare nelle vie respiratorie, sintomi di reflusso gastro-esofageo, calo ponderale, anoressia e astenia. La diagnosi viene confermata dai seguenti esami strumentali: la radiografia delle prime vie digerenti con pasto baritato che mostra una dilatazione dell'esofago, di aspetto sigmoidale con perdita della normale attività peristaltica nei due terzi inferiori. L'estremo terminale del viscere presenta un restrin-

gimento “a coda di topo”. la gastroduodenoscopia mostra un esofago dilatato, privo di contrazioni e permette di escludere altre cause di acalasia secondaria. la manometria esofagea mette in evidenza una pressione basale normale o elevata dello SEI e un suo rilasciamento postdeglutitivo assente o di grado, durata ed entità ridotti. A livello del corpo esofageo sono presenti onde peristaltiche di ampiezza elevata e, in risposta alla deglutizione, contrazioni simultanee che sostituiscono la normale peristalsi primaria. La terapia medica consiste nella somministrazione di nitrati, calcio-antagonisti, sildenafil e iniezioni di tossina botulinica nel SEI; è possibile anche una terapia con dilatazione meccanica tramite palloncino del SEI, ma sembra essere gravata da un’alta percentuale (50%) di fallimento. Attualmente la terapia più efficace è quella chirurgica che consiste nella miotomia extramucosa secondo Heller associata o meno a plastica antireflusso. Commento A una prima valutazione la presenza di disfagia, tosse persistente e produttiva, calo ponderale, il quadro spirometrico di ostruzione espiratoria e anche inspiratoria non reversibile ci facevano pensare a un’ostruzione intratoracica: un linfoma? Una tubercolosi polmonare? Deponevano contro la storia di dolore addominale, la negatività della radiografia toracica e la normalità degli esami. Non capivamo perché Ali presentasse una spirometria da ostruzione ma senza segni radiologici di ostruzione e perché avesse tutti quei linfonodi reattivi (anche sopraclaveari, quelli che non si vedono mai!). Ma a una più attenta valutazione, quest’ultimi sono apparsi tutti elementi confondenti. Valorizzando l’anamnesi, infatti, i sintomi di esordio di Ali erano stati prevalentemente a carico del tratto gastroenterico e solo successivamente era subentrato il problema respiratorio; e questo è ciò che ci ha indotto a eseguire in primis l’endoscopia gastroesofagea. La diagnosi di acalasia - che, vista la rarità della patologia in età pediatrica, non è certo la prima malattia alla quale abbiamo pensato - ci ha consentito di mettere a fuoco tutti i sintomi e i segni clinici riscontrati in Ali; per noi è stato illuminante, perché a un tratto tutto è diventato chiaro e tutto così semplice... Come non pensarci prima? Pertanto è diventato per noi un caso indimenticabile. e Veronica? Storia simile a quella di Ali è quella di Veronica, una piccola di 8 mesi che giunge alla nostra attenzione per arresto della crescita ponderale e deflessione della curva di crescita staturale e della circonferenza cranica. Ha una storia di ricovero in TIN alla nascita per sospetta inalazione di liquido amniotico con crisi di apnea in sala parto e opacizzazione pressoché totale del polmone di sinistra che si schiarisce in pochissimi giorni, con un Rx torace nella norma ad un mese di vita. A un mese e mezzo di vita Veronica è una bella bimba che fa impazzire i neogenitori: piange di continuo soprattutto ai pasti, i pasti sono piccoli e frequenti, si interrompe durante il pasto e piange, ha numerosi rigurgiti, presenta ruminazione ed eruttazione, ha un atteggiamento in opistotono. Il suo pediatra, pensando a un reflusso gastroesofageo, decide di avviare terapia con ranitidina che sembra migliorare la situazione. Dopo l’avvio della terapia i genitori sembrano sereni, la bimba non è un colosso ma la crescita ponderale si stabilizza sul 3° percentile e cresce regolarmente su questo percentile, tanto che a 6 mesi circa di vita il pediatra prova a sospendere la ranitidina: ora che iniziano le pappe dovrebbe andare meglio. Invece iniziano le pappe e

Veronica va peggio. Vomita quasi a ogni pasto, presenta tosse notturna con gorgoglio, è diventata inappetente e debole e si ammalia per niente. A questo punto il peso si arresta ai 5,8 kg, si nota una deflessione della curva di crescita anche per lunghezza e circonferenza cranica. È chiaro che c’è qualcosa che non va e la piccola viene ricoverata. Alla visita Veronica è una bella bimba rossa di capelli, ha un colorito pallido, ci sembra. Ha un aspetto distrofico. Obiettivamente si apprezza solo una polipnea con saturazione periferica di 96% in aa, ha una piccola impurità sistolica da PFO. Avvalorando la storia perinatale il primo pensiero è che si possa trattare di un problema gastrico/esofageo ma vengono escluse anche cause infettive, metaboliche, di malassorbimento e neoplastiche. Deve esser fatta la gastroscopia, ma prima la bambina di ammalia, poi i genitori rifiutano e il tempo passa e Veronica non cresce. Alla fine i genitori accettano di sottoporre la piccola all’esame. Diagnosi di stenosi esofagea congenita. La piccola viene sottoposta ad intervento chirurgico correttivo e finalmente riesce a mangiare! Commento Anche in questo caso di problema esofageo, il sintomo d’esordio era stato di tipo gastrico e solo in un secondo momento è subentrato il sintomo respiratorio. Era stata fuorviante l’apparente risposta alla terapia con ranitidina il che aveva indotto il curante a confermare il sospetto di una malattia comune per sintomi altrettanto comuni. Ma esistono anche malattie rare che si dimenticano... insomma un caso davvero indimenticabile. **Bibliografia di riferimento** Campos GM, Vittinghoff E, Rabl C, et al. Endoscopic and surgical treatments for achalasia. A systematic review and meta-analysis. *Ann Surg* 2009;249:45-57. Hussain SZ, Thomas R, Tolia V. A review of achalasia in 33 children. *Dig Dis Sci* 2002;47:2538-43. Lee CW, Kays DW, Chen MK, Islam S. Outcomes of treatment of childhood achalasia. *J Ped Surg* 2010;45:1173-77. Marlais M, Fishman JR, Fell JM, Haddad MJ, Rawat DJ. UK incidence of achalasia: an 11-year national epidemiological study. *Arch Dis Child* 2011;96:192-4.