

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XV

Dicembre 2012

numero 10

CASI INDIMENTICABILI

Mamma, mi tremano le gambe

S. Venezia, S. Osmi, G. Cremonini

Dipartimento materno Infantile, A.O.U. di Parma

F., maschio, 9 anni e 4 mesi, giunge presso la nostra Accettazione per comparsa di tremore agli arti inferiori e superiori, parestesie “a calzino” e forti dolori agli arti inferiori con esacerbazione serale da circa 1 settimana. In anamnesi patologica recente, viene specificato che i sintomi neurologici hanno avuto inizio in corso di terapia con cefixima intrapresa, su consiglio del curante per il riscontro di multiple lesioni ulcerative da grattamento a carico degli arti inferiori (da probabile puntura d’insetto). Riferito inoltre recente trauma da caduta sul sacro, in seguito a spinta di un compagno a scuola. Anamnesi familiare positiva per tireopatie, steatosi epatica, disturbi dell’umore.

Obiettivamente si rilevano: tremore durante la prova di Mingazzini, ROT normoevocabili in assenza di deficit di forza; sensibilità nocicettiva marcatamente ridotta agli arti inferiori; dolorabilità alla digitopressione in regione sacrale e parestesie in particolare a livello del cavo popliteo dell’arto inferiore sinistro; le restanti obiettività clinica generale e neurologica appaiono nella norma.

Gli esami ematochimici evidenziano leucocitosi con incremento di VES e PCR, aumento dei valori di AST, ALT e LDH, alterazioni della funzionalità tiroidea con elevazione del TSH e riduzione di fT4 e fT3.

Il paziente viene inoltre sottoposto a visita neuropsichiatrica infantile che durante il Mingazzini agli arti inferiori evidenzia tremore di piccola ampiezza rapido, ipostesia tattile e termica al di sotto delle ginocchia, sfumata disestesie tattile agli arti inferiori in sede distale, areflessia rotulea con riflessi achillei conservati; deambulazione incerta, possibile senza appoggio, impossibile su talloni e punte.

Vengono prese in considerazione le seguenti ipotesi diagnostiche: vasculopatia, sindrome di Guillain Barré (esclusa dall’assenza di dissociazione albumino-citologica all’esame del liquor), sclerosi multipla, malattia di Fabry, lesione midollare da trauma conseguente a caduta sul sacro (esclusa dalla normalità delle unità disco-somatiche alla RMN del rachide) e infine tossicità a carico del SNP da organofosfati (pesticidi presenti nell’abitazione del paziente).

Lo studio EMG della velocità di conduzione motoria e sensitiva, eseguito a completamento, rivela potenziali assenti a livello degli arti inferiori bilateralmente; potenziali presenti, di normale latenza, ampiezza e morfologia con velocità di

conduzione ai limiti inferiori della norma per l’età a livello degli arti superiori.

L’insieme dei dati clinici, neurologici e delle alterazioni ENG grafiche portano a formulare il sospetto diagnostico di poliradicoloneurite sensitivo-motoria, ad esordio subacuto, su base verosimilmente infettiva. Sospetto successivamente confermato dalla positività degli esami infettivologici (PCR su sangue per HHV-6, Ab IgM per EBV).

Si pone pertanto l’indicazione a trattamento con Ig ev (dose totale pari a 2g/kg) con progressivo miglioramento clinico.

Le neuropatie comprendono sia le polineuropatie in senso stretto sia le poliradicoloneuropatie.

Esistono diverse classificazioni tra cui quella eziologica (polineuropatia disimmune; ereditaria; infettiva; dismetabolica; carenziale; tossica; idiopatica prevalentemente sensitiva, motoria, autonoma o mista) e quella clinico-strumentale che si basa sia sulle modalità di esordio e progressione (polineuropatia acuta, subacuta e cronica) sia sul deficit prevalente (prevalentemente sensitiva, motoria o autonoma).

Esempio di forme infettive o tossinfettive sono quelle da infezione erpetica (più frequentemente in causa è l’Herpes Zoster anche se alcuni studi citano l’Herpes Simplex come uno dei possibili fattori eziopatogenetici).

Nelle forme disimmuni sono comprese le poliradicoloneuropatie, che rappresentano i casi più eclatanti di polineuropatia acuta. Tra queste l’esempio più classico è la Sindrome di Guillain-Barré. Vi sono anche delle forme di poliradicoloneuropatia subacute e croniche. Sia queste forme sia la S. di Guillain-Barré sono di tipo demielinizzante. Polineuropatie demielinizzanti sono presenti anche nelle discrasie plasmocitarie, nel mieloma multiplo e nelle amiloidosi primitive.

La Guillain-Barré è una poliradicoloneurite acuta, demielinizzante, diffusa. La demielinizzazione è focale e segmentaria; Il meccanismo patogenetico è di tipo immunologico da immunizzazione crociata contro antigeni mielini, spesso innescata da antecedenti processi infettivi virali o batterici.

Gli esami fondamentali per la diagnosi di Sindrome di Guillain-Barré sono l’elettromiografia e l’esame liquorale. Il segno elettromiografico di interessamento della radice nervosa è l’onda F allungata, quello di interessamento del tronco nervoso è una latenza motoria distale aumentata con velocità di conduzione ridotte. Per quanto riguarda l’esame liquorale l’elemento patognomonico è la dissociazione albumino-citologica, ovvero si riscontra una iperproteino-rachia senza un aumento degli elementi cellulari. Nonostante il termine “dissociazione albumino-citologica”, questa iperproteino-rachia è dovuta soprattutto alla presenza di proteine della serie delle gammaglobuline. Oltre alla terapia di supporto, ci si avvale di una terapia specifica: somministrazio-

ne di immunoglobuline endovena e nei casi di refrattarietà, plasmaferesi.

Caso indimenticabile perché la presenza di elementi anamnestici fuorvianti (familiarità per patologie autoimmuni, trauma sacrale, contatto con sostanze neurotossiche), ha posto fin dall'inizio numerosi problemi di diagnosi differenziale. Sol tanto la corretta interpretazione dei sintomi neurologici alla luce dei dati strumentali e di laboratorio ha portato a una diagnosi definitiva di esclusione. Si è trattato quindi di una sfida diagnostica interessante e stimolante nella sua complessità.