MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI **Settembre 2013** numero 7

CASI INDIMENTICABILI

Non sempre l'appetito è indice di "benessere"

C. Cubaiu, G. Masia

Scuola di specializzazione pediatria "A. Filia", Sassari

In un caldo pomeriggio estivo, giunge alla nostra osservazione Carlotta, bambina di 5 anni nuova assistita (cambio di residenza per motivi lavorativi dei genitori). Pertanto si tratta della prima visita dal suo nuovo pediatria di base. All'ingresso, la piccola si presenta con un bel panino con Nutella e il suo saluto è stato: "*Non voglio entrate perché siete antipatici e brutti*". Pensammo: "*Un inizio davvero incoraggiante su tutti i fronti!!!*". Dopo lunghe peripezie riuscimmo a eseguire l'esame obiettivo. La prima considerazione: è obesa!!! Il suo peso è di 45 kg ($>$ del 97° percentile), altezza 94 cm ($<$ al 25° percentile), BMI 48,83, sviluppo puberale (Tanner) PH1, AH1, B 1, P.A: 103-66 mmHg. Quello che ci colpì furono, oltre a un pannicolo adiposo abbondantemente rappresentato, alcune caratteristiche cliniche come: *facies lunaris*, naso piccolo, occhi a mandorla, labbro superiore sottile, diverse lesioni da grattamento sul viso e sugli arti superiori, numerose carie nei denti, ginocchio valgo e pianto stridulo mentre la restante obiettività era nella norma. La madre riferisce: "*La sua più grande passione è il cibo! Lei sì che ci da soddisfazioni, mangia anche per le sorelle che invece ci fanno dannare*". Essendo la prima visita, chiediamo notizie sull'anamnesi familiare: Carlotta è primogenita di genitori apparentemente sani e non consanguinei, ha due sorelle più piccole che godono di buona salute. Dall'anamnesi personale, veniamo a conoscenza che la piccola è nata pretermine e che "è stata ricoverata appena nata" ma non sappiamo nulla sull'età gestazionale, sul decorso e sulla diagnosi. La piccola già dalla nascita aveva un pianto ipovalido ed era stata allattata tramite gavage per suzione assente nel primo mese di vita, tale condizione era andata gradualmente a sfumare nei mesi successivi. L'accrescimento staturo-ponderale viene riferito regolare fino ai due anni di vita. Controllo del capo all'8° mese, del tronco al 6°, deambulazione con appoggio al 15° mese e autonoma al 22°mese. La madre non sa riferire la curva di crescita, poiché la bambina, in pieno benessere, non è stata condotta regolarmente dal pediatra. L'aumento ponderale è stato segnalato in concomitanza con l'ingresso alla scuola materna, dove la maestra segnala un impaccio nella motilità e una difficoltà nei rapporti con i compagnetti. In seguito Carlotta esegue consulenza NPI da cui non risultano significativi deficit sul piano cognitivo. A questo punto ci sembra opportuno richiedere alcuni esami, quali: esame emocromocitometrico, analisi urine, elettroliti profilo lipidico ed epatico, glicemia, emoglobina A1c, profilo tiroideo, cortisolemia che risultarono nella norma, invece il dosaggio degli ormonali sessuali ai limiti inferiori. Cosa pensare? Partiamo da una certezza: Carlotta è sicuramente obesa. Richiediamo Rx mano per età ossea che dimostrava che la maturazione scheletrica era concorde con l'età scheletrica e chiediamo inoltre una consulenza endocrinologica. Carlotta torna dopo circa un mese, ha eseguito ulteriori accertamenti (IGF-1 e test GNRH, ECG) anch'essi risultati negativi. L'ecografia dell'addome completo riportava le ovaie non riconoscibili e un utero infantile. Alla luce dei dati raccolti si fa strada l'ipotesi di una patologia associata all'obesità infantile. Sospettiamo la sindrome di Prader Willi, vengono soddisfatti i criteri di Holm/Cassidy (punteggio > 8). L'analisi molecolari del DNA con "FISH", relativa al locus D15S11 ci ha permesso di pervenire alla diagnosi. In un bambino obeso segni come ipotonia neonatale e ritardo psicomotorio bisogna sospettare la sindrome di Prader Willi. La precocità della diagnosi è un aspetto di fondamentale importanza soprattutto per prevenire le complicanze dell'obesità.