

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVII

Marzo 2014

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**Encefalite da anticorpi anti-NMDA-R:
un caso atipico**

Greta Mastrangelo

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile
"Burlo Garofolo", Università di Trieste***Indirizzo per corrispondenza:** greta.mastrangelo@gmail.com

sempre sospettata, al fine di garantire una diagnosi tempestiva, che si correla con una più rapida risposta alla terapia e un miglior *outcome* del paziente.

L'encefalite causata da anticorpi contro il recettore glutamatergico N-metil-D-aspartato (NMDA-R) è una malattia recentemente descritta, caratterizzata da cinque fasi di sviluppo, in cui prevalgono sintomi psichiatrici nell'adulto e sintomi neurologici nel paziente pediatrico. Tuttavia questa non è la regola. Descriviamo, infatti, il caso di una paziente di 8 anni, la cui patologia esordisce nell'agosto 2011 con sintomi psichiatrici, quali disturbi del comportamento e del sonno, in assenza di alcuna manifestazione neurologica fino al maggio 2012, quando sviluppa disartria ipercinetica, corea, una crisi epilettica parziale complessa e cefalea. Tutti gli esami svolti, tra cui TC e RMN encefalo, EEG, anti ds-DNA, TAS e tampone faringeo, sono risultati negativi. Si inizia quindi una terapia *ex adjuvantibus* con prednisone (2 mg/kg), che porta a un netto miglioramento della corea in breve tempo, documentato con la *Sydenham's Chorea Rating Scale* (USCRS). Tuttavia il deficit del linguaggio non migliora. L'associazione di mutismo con le pregresse manifestazioni coreiche, pur in assenza di alterazioni EEG e neuroradiologiche, fa ipotizzare, nel giugno 2012, un'encefalite e viene effettuata una rachicentesi. L'esame chimico-fisico del liquor mostra valori normali: una glicorachia di 44 mg/dl, una proteinorachia 16,60 mg/dl. Non vengono rilevate cellule. Gli accertamenti sul liquor sono completati con la ricerca di bande oligoclonali e viene riscontrata una positività con un pattern di tipo 3. Vengono pertanto ricercati gli anticorpi antineuronali: si rileva la positività degli anticorpi contro il recettore NMDA. Si inizia quindi una terapia con Ig aspecifiche alla posologia di 1 g/kg (15 grammi) in due dosi ravvicinate. Nei primi giorni non si osservano miglioramenti, viene pertanto ripresa la terapia steroidea e continua il follow-up, nell'ipotesi di dover ricorrere alla plasmateresi. Dopo due mesi, all'epoca in cui si sarebbe dovuta iniziare la plasmateresi, la bambina riprende a pronunciare delle parole e nell'arco di pochi giorni il linguaggio si ristrutturava completamente. Il caso descritto è francamente atipico, sia per l'esordio con soli sintomi psichiatrici per ben 7 mesi, sia per la negatività di tutti gli esami svolti (RMN, TC ed esame chimico-fisico del liquor), sia per la lenta risposta alle immunoglobuline. Visto il grande polimorfismo clinico che caratterizza l'encefalite da anticorpi anti-NMDA-R, nonostante l'esordio possa essere caratterizzato solo da sintomi psichiatrici, nel paziente pediatrico è una patologia che va