La maledizione di Raffaello

Data 29 gennaio 2023
Categoria casi_clinici

Caso Clinico rielaborato, tratto dal libro "La Diagnosi Ritrovata" Il Pensiero Scientifico Editore

Un ragazzo di 16 anni viene portato dal medico di famiglia perché, "strizzando" un brufulo sul collo ha notato un piccolo "bozzo"; alla visita si rileva, in zona tiroidea, un nodulo, l'ecografia ne conferma la presenza, la scintigrafia parla di nodulo freddo, l'agoaspirato mostra cellule tiroidee senza atipie, gli ormoni sono normali.
Alla Anamnesi:padre morto per cancro cerebrale; lipomatosi familiare;in passato le comuni malattie esantematiche.
Il medico consiglia un intervento che, però, viene procrastinato sine die dalla madre in quanto la sorveglianza ecografica strumentale mostra, negli anni, la non progressione della lesione; dopo qualche anno comparve una tumefazione coccigea di piccole dimensioni, apparentemente stabile e quindi comparvero lesioni tipo lentiggini nei due cavi ascellari.

Il ragazzo comunque cresce bene ed appare bello e prestante; verso i 21 anni tuttavia accusa un dolore lancinante al collo, irradiato all'arto superiore destro per il quale si effettua una Tac che rileva "tumefazione da probabile ernia del disco C5-C6"; il problema viene gestito telefonicamente e il dolore pian piano si risolve; un anno dopo compare un nuovo problema di salute con una tosse secca che non si attenua con i soliti rimedi; una radiografia del torace rileva "una piccola sfumata opacità nodulariforme basale destra" che ad una Tac toracica risulta avere rapporti di contiguità con la pleura; il giovane, mentre si stava recando dal medico con l'esito dell'esame radiologico, accusa un malessere improvviso con cefalea e palpitazioni: al controllo pressorio si rileva un valore di 160/100 mmHg, con una frequenza di 95/minuto.
Il medico non vedeva il giovane da alcuni anni e ne ricordava la adolescenziale bellezza: fu pertanto sorpreso vedendo il volto leggermente deturpato da quelle che sembravano "cisti sebacee", e malgrado madre e figlio propendessero per problemi di stanchezza ed emotività, decise di approfondire una situazione che gli appariva complessa con approfonditi esami ematochimici.
Le catecolamine urinarie erano decisamente elevate ed una Tac prontamente effettuata evidenziò un nodulo surrenalico ed alcune aree nodulari ben delimitate nel corpo di alcune vertebre: il medico pensò che tutte queste manifestazioni potevano essere correlate e decise di contattare un anziano esperto collega per una consulenza: questi consigliò immediate biopsie dei noduli cutanei e tiroideo, che all'esame istologico in tutti i campioni risultarono "neurofibromi".

Si trattava dunque di una neurofibromatosi di tipo 1 denominata anche "di Von Recklinghausen , malattia rara ma non rarissima, caratterizzata da macchie lentigginose cutanee color caffèlatte (tronco, ascelle, pieghe dei gomiti, ginocchia,
bacino), presenti fin dall'età pre-puberale, e neurofibromi cutanei lungo il decorso dei nervi periferici, di numero e dimensioni molto variabili. I neurofibromi possono svilupparsi anche a carico dei nervi cranici (ad esempio nervo acustico o nervo ottico) e causare sintomi neurologici. Talora sono presenti anomalie ossee (cisti ossee, scoliosi, displasie, ecc.), stenosi o aneurismi delle arterie intracraniche,
lesioni oculari (noduli di Lisch); vi è un aumentato rischio di sviluppare feocromocitomi e talora leucemie.

Commento

Il medico pratico difficilmente sospetta una malattia rara: "è improbabile che capiti proprio a me!...". E' invece molto probabile che prima o poi ne capiti qualcuna visto che le malattie rare non sono così rare...: dobbiamo infatti ricordare che si definisce "rara" una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti.
Tuttavia le malattie rare nel loro complesso sono stimate in numero di almeno 7000, e quindi colpiscono il 3% circa della popolazione generale.
Riportati alla pratica quotidiana questi dati indicano che un medico di famiglia con 1500 assistiti potrebbe avere in media 45 "malati rari", fortunatamente non tutti problematici!

Riflettendo sul caso presentato, il nostro medico inizialmente ha utilizzato una strategia veloce ed efficace utilizzata in tutto il mondo: si valorizzano i sintomi ed i racconti dei pazienti e si formula una ipotesi: Il ragazzo mostra al medico un "bozzo-nodulo" in zona tiroidea **"presentingcomplaint"** ed il medico prescrive correttamente una ecografia e scintigrafia utilizzando un **approccioipotetico-deduttivo** .

Nel decorso della malattia emergono dati preoccupanti che il medico valuta con attenzione sempre maggiore iniziando ad approfondire vari aspetti critici **"stepwiserefinement"** : grazie all'impegno, ad un pizzico di "fiuto clinico" e ad un corretto atteggiamento autocritico intuisce che il paziente ha una malattia importante e chiede aiuto ad un collega esperto che lo aiuta ad anticipare la diagnosi.

Con il senno di poi le "chiazze ascellari color caffè-latte" avevano un elevato valore segnaletico per le neurofibromatosi!
(a posteriori siam tutti bravi, ma quando ci troviamo in trincea è un'altra storia….)

Riccardo De Gobbi e Giampaolo Collecchia

Bibliografia

Collecchia G, De Gobbi R, Fassina R,Ressa G, Renato L Rossi: La Diagnosi Ritrovata Il Pensiero Scientifico Ed. Roma 2021
pensiero.it/catalogo/libri/professionisti/la-diagnosi-ritrovata