La diagnosi nella lingua

Data 27 febbraio 2022
Categoria clinical_queries

Silvio è un elettricista di 58 anni alto, robusto, pieno di energia;mantiene la moglie e due figli lavorando fino a 10 ore al giorno 6 giorni la settimana.
Da qualche tempo però si sente stanco, privo di forza e di energia. Il suo medico lo visita e prescrive alcuni accertamenti ematochimici, tutti risultati normali ad eccezione di colesterolo e trigliceridi, moderatamente elevati.
Silvio si sente confortato dal medico e dagli esami e riprendere la propria vita ma in poche settimane la situazione peggiora: diviene irascibile, impulsivo, presenta crisi di pianto e manifesta sentimenti di disperazione per la sua situazione.
Viene inviato allo psichiatra del Centro di Salute Mentale che diagnostica una forma depressiva con possibili spunti psicotici e prescrive terapia con antidepressivi e neurolettici. Silvio appare più calmo ma anche più rallentato nel suo lavoro; la moglie nota che ha difficoltà nella deglutizione e telefona preoccupata all'ambulatorio psichiatrico: lo psichiatra ipotizza un effetto anticolinergico dei farmaci, prescrive un ulteriore farmaco per contrastare questi effetti e prenota un controllo.
Silvio riferisce di sentirsi sempre più debole… fatica sempre più a terminare il suo lavoro. Una TAC cerebrale evidenzia solo qualche piccola area di sofferenza ischemica.
Il medico di famiglia preoccupato consulta un anziano, esperto neurologo che visitato il paziente chiama immediatamente il collega: molto probabilmente si tratta di una Demenza Fronto-Temporale con Malattia del Motoneurone. Il medico di famiglia rimane sorpreso non solo per la gravità della diagnosi, ma anche per la sicurezza con la quale il neurologo ha formulato la diagnosi richiedendo solo pochi accertamenti di conferma (in particolare uno studio radiologico della deglutizione per evidenziare un eventuale passaggio di cibo in trachea).

Epilogo e Commento
Come aveva potuto il neurologo orientarsi con tanta sicurezza verso una diagnosi difficile di una malattia rara?
Fu lo stesso neurologo a svelare il “segreto” al giovane medico di famiglia; l'ascolto attento del paziente e dei familiari evidenziava due ordini di problemi: il problema depressione, che tuttavia non aveva le caratteristiche di una comune depressione in quanto si accompagnava ad una modificazione del carattere e non rispondeva adeguatamente la terapia, e le difficoltà progressive che il paziente incontrava nel lavoro e nella vita quotidiana, legate a qualcosa di più complesso di una semplice depressione... A questi prime manifestazioni si accompagnò la perdita di forza e la comparsa di difficoltà nella deglutizione. Il neurologo visitò accuratamente il paziente e, come previsto in ogni accurato esame obiettivo, chiese al paziente di sporgere la lingua, che appariva leggermente asimmetrica per una ipotrofia della porzione sinistra e soprattutto veniva sporta solo parzialmente e con difficoltà; presentava inoltre anche qualche fascicolazione, che in questo contesto era un chiaro segno di allarme…. L'ascolto attento della storia del paziente e la scrupolosa osservazione dei dati obiettivi orientavano immediatamente il neurologo verso una seria malattia neurologica: la diagnosi più probabile visti i sintomi psichici e quelli motori è sicuramente quella di **Demenza frontotemporale con Malattia del Motoneurone.**
Il decorso purtroppo confermò il sospetto diagnostico: il povero paziente si aggravò progressivanente; fu necessario il ricorso alla ventilazione assistita ed alla nutrizione parenterale. La morte lo liberò da tanta sofferenza alcuni mesi dopo.

Riccardo De Gobbi

Per Approfondire:
Giampaolo Collecchia, Riccardo De Gobbi, Roberto Fassina, Giuseppe Ressa, Renato Luigi Rossi: La Diagnosi Ritrovata. Il Pensiero Scientifico Editore
pensiero.it/catalogo/libri/professionisti/la-diagnosi-ritrovata