Quando non basta una Diagnosi ma Dobbiamo Trovarne Tre...

Data 25 febbraio 2024
Categoria casi_clinici

Seconda parte: la prima parte è stata pubblicata il 18/2/24

La prima Diagnosi
…Il dermatologo consultato ha formulato la diagnosi di **dermatiteerpetiforme** ed ha consigliato terapia per os con sulfasalazina una compressa per tre volte al giorno. La giovane dottoressa non conosce bene questa malattia dermatologica ed è sorpresa dalla prescrizione di una terapia sistemica anziché locale. Telefona pertanto al collega dermatologo il quale prontamente spiega che la dermatite erpetiforme è una manifestazione cutanea di un disordine immunologico che a sua volta è conseguente ad una malattia che generalmente coinvolge vari organi. La cute è generalmente infiltrata di cellule infiammatorie che liberano diversi tipi di citochine e di altre sostanze biologicamente attive, che portano al quadro clinico di infiltrato infiammatorio con vescicolazione. Il prurito (NON il dolore) è molto frequente ed è caratteristico di questa forma.
Le malattie sistemiche che causano la dermatite erpetiforme sono abbastanza numerose: negli anziani vanno anzitutto escluse le malattie ematologiche ed in particolare I linfomi, nei giovani più frequentemente si tratta di malattie autoimmuni o comunque reumatologiche. Ma nei giovani la malattia più frequente, tutto sommato benigna e spesso diagnosticata tardivamente dai medici perché il paziente convive con i sintomi è…

La seconda diagnosi
Il dermatologo non poté proferire la diagnosi perché la dottoressa ebbe una improvvisa illuminazione: " *Ma certo! quante volte ce ne hanno parlato in vari corsi di aggiornamento! La intolleranza al glutine o meglio la Malattia Celiaca!Il glutine in soggetti geneticamente predisposti induce la formazione di anticorpi anti transglutaminasi, che è un enzima presente in vari tessuti tra i quali l'intestino e la pelle… controllo subito in internet I vari sintomi e gli esami diagnostici; con i sintomi ci siamo: anche l'anemia era dovuta alla Celiachia...*
Allora richiedo Emocromo, Ferro,Anticorpi antitransglutaminasi IgA, che sono specifici della Celiachia poi quelli antifattore intrinseco per la B12 che spesso sono presenti in questi soggetti e poi il dosaggio della B12, dei folati… Vediamo se ho scordato qualche esame: ho scordato il TSH e gli anticorpi anti-tireoglobulina ed anti- tireoperossidasi perché sono frequenti tiroiditi autoimmuni in questi soggetti; forse anche altri esami ad esempio queli reumatologici ma questi eventualmente li inserisco successivamente.

La terza diagnosi
" Accidenti me ne stavo scordando: la perdita di peso ed il viso sofferente mi indicano qualcosa d'altro; potrebbe avere anche un Diabete.. *povera ragazza che sia tanto sfortunata? Beh meglio aggiungere la glicemia la creatinina l'emoglobina glicata e l'esame urine; in effetti se ha la celiachia, con questi sintomi potrebbe avere anche il diabete…*"

Epicrisi
In effetti gli esami di Sara evidenziarono un titolo elevato di anticorpi anti transglutaminasi IgA, una iposideremia da assorbimento carente e da perdite mestruali, B12 e folati normali, TSH ed anticorpi anti-tiroidei normali, creatinina normale. **La glicemia invece era di 280 a digiuno e le urine evidenziarono una leucocitura, una lieve proteinuria ma soprattutto 1,8 grammi di glicosuria la mattina. La diagnosi dunque è di malattia celiaca con diabete di tipo primo,insulinodipendente.**
Dispiace molto per Sara povera ragazza: con il senno di poi è tutto chiaro e la diagnosi sembra addirittura facile ma agli occhi del medico una giovane carina difficilmente è malata. Per fortuna un'altra giovane, medico diligente ed appassionata, dopo un breve periodo di disorientamento ha utilizzato un approccio logico basato correttamente su criteri probabilistici ma con sistematica verifica di ogni ipotesi, il metodo clinico ippocratico suffragato dal più moderno metodo ipotetico-deduttivo.

Le tre diagnosi dunque sono di Dermatite Erpetiforme (dermatite di During)secondaria a Celiachia cui è associato un Diabete Mellito Autoimmune. La prognosi per dermatite e celiachia è eccellente (seguendo la opportuna dieta) mentre purtroppo il diabete andrà trattato con insulina tutta la vita…

Ottimo lavoro dottoressa !!!

Riccardo De Gobbi

Per approfondire la diagnostica clinica:
Collecchia G, De Gobbi R, Fassina R,Ressa G, Renato L Rossi: La Diagnosi Ritrovata Il Pensiero Scientifico Ed. Roma2021
pensiero.it/catalogo/libri/professionisti/la-diagnosi-ritrovata

Per approfondire la diagnostica di Laboratorio:
Carraro Paolo, Collecchia Giampaolo, Riccardo De Gobbi et Al.:Intepretazione clinica degli esami di laboratorio Il Pensiero Scientifico Edit. Roma 2022
pensiero.it/catalogo/libri/professionisti/interpretazione-clinica-degli-esami-di-laboratorio