Quando le Apparenze Ingannano.

Data 13 aprile 2025
Categoria casi_clinici

CasoClinico

Un caso clinico recentemente descritto e commentato nel Jama presenta vari aspetti degni di attenzione e di interesse. Il Jama descrive il caso dopo che la diagnosi corretta era stata formulata: riporta quindi dati anamnestici, clinici, laboratoristici e strumentali precisi e coerenti con le conclusioni. Noi invece ricostruiremo il medesimo caso clinico come si sarebbe verosimilmente presentato nell'affollato contesto della medicina di famiglia italiana, dove intuizioni, approfondimenti e soluzioni sono faticosi e sofferti risultati piuttosto che punti di partenza.
Immaginiamo quindi un paziente settantenne che si presenta lunedì mattina nell'affollato ambulatorio del suo medico di famiglia. Il paziente riferisce stanchezza, ridotta tolleranza allo sforzo e malessere che si sono accentuati nelle ultime settimane; nella scheda anamnestica il medico ha registrato ipertensione arteriosa, emicrania e vari interventi ortopedici per tunnel carpale bilaterale e meniscopatie alle ginocchia.
Rispetto alla ultima visita il paziente sembra dimagrito e sofferente: non si pesa da mesi, ma il medico riscontra una perdita di circa 10 kg facendo riferimento alla ultima annotazione registrata circa un anno prima. Spogliando il paziente si nota una ipotrofia della muscolatura di gambe e braccia ma i muscoli deltoidi sembrano ancora trofici e robusti. I riflessi appaiono regolari. Osservando con maggiore attenzione si nota tuttavia una discrepanza fa le spalle ed il resto degli arti superiori: il medico “palpa” i deltoidi, invita il paziente ad alzare le braccia ed ha la sensazione di una consistenza anomala...
La obiettività toracica ed addominale non forniscono dati significativi.

Quali esami ematochimici o strumentali avremmo richiesto?

L’elenco potrebbe essere lunghissimo ma per aiutare il lettore,tra gli esami che il paziente ha effettuato segnaliamo i più significativi ai fini diagnostici: il valore emoglobinico risulta di 9,3 grammi per decilitro (valori normali maggiori di 13 grammi)la creatinina= 1,9 grammi/dl (vn< 1,3 g/dl) e nelle urine è rilevata una protenuria dì 1,7 grammi (vn assente).
Quali altri esami potremmo effettuare? Con il senno di poi possiamo aiutare lettrici e lettori assicurando che sono sufficienti due soli esami ematochimici per formulare un sospetto diagnostico che potrà trovare definitiva conferma in due prelievi bioptici.

Ci state pensando? Avete individuato i due esami???
La risposta? CPK e PROTIDIGRAMMA. *Curioso,vero?*
Il Cpk forniva valori elevate: 843 U/L (vn< 198) e dunque evidenziava una miopatia… Ma è il protidogramma che potrebbe illuminarci, perché nel caso del paziente a volte evidenzia picchi monoclonali, mentre a volte, se sono implicate solo le catene leggere, evidenzia anomalie generiche, verificabili tuttavia con la immunofissazione,o meglio ancora con il dosaggio delle catene leggere libere nel siero.

Così fu per il nostro povero paziente che fu successivamente sottoposto a biopsia del midollo osseo che evidenziò una infiltrazione di plasmacellule producenti catene leggere tipo lambda e successivamente una biopsia muscolare dei deltoidi che evidenziò un deposito di materiale amorfo, risultato composto da amiloide,depositata nelle pareti dei vari sanguigni e tra le fibre muscolari.
La diagnosi definitiva quindi è di plasmocitoma a catene leggere con miopatia amiloide ed iniziale nefropatia. Il coinvolgimento dei muscoli deltoidi non è raro nella amiloidosi da plasmocitoma: gli autori inglesi lo hanno identificato da vari anni e denominato “Shoulder Pad Sin in Amyloidosis” .
Per completezza e per onor del vero segnalo che Renato Rossi ha intuito subito la diagnosi, ma con diligenza, pazienza e spirito di abnegazione forse anch’io prima o poi potevo arrivarci….

Riccardo De Gobbi

Enlargement of Shoulder Muscles in an Older Man
Mohammad Alhomoud; Ali Alshehri, et Al.:JAMA Oncol. Published online March 20, 2025. doi:10.1001/jamaoncol.2025.0071
jamanetwork.com/journals/jamaoncology/article-abstract/2831589?

PerApprofondimenti:
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

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 16/11/2026 alle ore 9:23 | Pagina 1 di 1