

CASI CLINICI DI PEDIATRIA QUOTIDIANA

OCCHI GIALLI

A cura di Antonino Baio, pediatra di famiglia (Dolo, Venezia)

Il caso clinico che mi appresto a raccontare è tutto sommato un caso facile ma che come ognuno di quelli che si presentano nei nostri ambulatori possono nascondere delle piccole insidie e portare all'errore. Ed io di errori, non gravissimi, ne ho commessi.

Siryra ha 12 anni, i genitori sono napoletani vivono in Veneto da circa 30 anni ma fanno nascere la figlia a Napoli per avere il conforto e supporto dei familiari. La ragazza non ha mai avuto problemi particolari, ha effettuato con regolarità i bilanci di salute l'ultimo dei quali proprio alcuni mesi prima con una crescita staturale sul 25-50 percentile. Arriva in ambulatorio un pomeriggio affollatissimo, senza appuntamento. La madre ha notato da alcuni giorni un colorito giallo delle sclere.

Primo errore: la fretta. Il borbottio che viene dalla sala d'aspetto insolitamente affollata mi induce ad una anamnesi **VELOCE** e ad un esame obiettivo altrettanto **VELOCE**: sempre stata bene negli ultimi mesi, sta attenta alla dieta per paura di ingrassare, nessun familiare ammalato, vaccinata per epatite A e B, urine e feci riferite normali. Evidente ittero sclerale, colorito cutaneo roseo. Penso possa trattarsi di una Sindrome di Gilbert (nella mia esperienza una decina di casi con modesto ittero sclerale) e prescrivo alcuni esami che visiono dopo alcuni giorni: gammagt, ast, alt, fosfatasi alcalina, emocromo con reticolociti risultati nella norma, aptoglobina <10 (v.n. 50-200), bilirubina totale 2,37 (indiretta 0,67 diretta 1,70). Quindi mi trovo di fronte ad una EMOLISI. Faccio una anamnesi accurata: negata forme ereditarie di anemia in famiglia, episodio di febbre (37,8) della durata di 2 giorni una settimana prima. Esame obiettivo: colorito roseo, ittero sclerale, polo di milza.

Secondo errore: vagliare tutte le cause. Prescrivo altri esami pensando che possa trattarsi di una sferocitosi (parecchi anni prima un bambino di 5 anni si slatentizzò dopo una quinta malattia). Ecco dopo alcuni giorni i risultati: assetto emoglobinico, test di Coombs diretto ed indiretto, reticolociti, resistenze osmotiche tutti nella norma, persiste la modesta iperbilirubinemia (bilirubina totale 2,58, indiretta 0,76, diretta 1,82). Alla vista degli esami momento di sbigottimento, ma poi una sorta di illuminazione mi fa controllare la lettera di dimissione rilasciata alla nascita dall'ospedale di Napoli nel 2008 dove risulta che non era stato eseguito lo screening per il dosaggio del G6PD!! E così chiedo alla madre se la ragazza avesse mangiato fave: "no dottore, ma tanti piselli". Richiedo, finalmente, il dosaggio del G6PD che risulta essere di 8.2 (v.n. >10.2; eterozigosi 3,5-10,2; omozigosi 0,1-3,5) e quindi fatta diagnosi.

Considerazioni finali: degli errori commessi ho già detto, ma ne aggiungerei un terzo che avrei potuto commettere se Siryra fosse nata in Veneto: non pensare che anche se eseguito e risultato normale qualunque test di screening può dare dei falsi negativi.

Insegnamento per il futuro: in caso di emolisi tra gli esami da eseguire mi ricorderò sempre di prescrivere il dosaggio del G6PD.