



Un'astenia che non convince

Data 05 dicembre 2006
Categoria casi_clinici

Quando l'astenia è il sintomo di una malattia rara la diagnosi può essere particolarmente difficile.

Clara ha 35 anni, sposata ma senza figli, ha avuto finora solo qualche problema di peso a cui ha cercato di porre rimedio varie volte, vuoi iniziando diete trovate su vari giornali mai portate a termine, vuoi rivolgendosi ad una dottoressa specializzata nel trattamento dell'obesità. In ogni caso non ha mai ottenuto i risultati sperati e ormai si è rassegnata. Il suo BMI si aggira attorno a 30. In compenso non ha mai avuto seri problemi di salute e il suo medico curante la conosce solo per qualche episodio influenzale e per una forma ansiosa risalente a qualche anno prima quando ha perso il lavoro. Da qualche settimana comunque non sta bene, si sente stanca anche per lavoretti che prima non le costavano fatica, inoltre comincia ad avere problemi visivi, si sente stanchi anche gli occhi, specialmente verso la fine della giornata e in più gli bruciano. Si reca dal medico che la visita ma non riscontra nulla di anormale, la pressione e il cuore sono a posto, i polmoni anche. Riceve solo le solite raccomandazioni di mettersi a dieta e di praticare un poco di attività fisica, oltre ad un "ricostituente" che dovrebbe farla star meglio. Ma passano i giorni e la stanchezza aumenta, così come il bruciore agli occhi e le difficoltà visive, qualche volta quando è particolarmente stanca succede che ci veda doppio. Col passare dei giorni quando arriva alla sera non riesce a tenere le palpebre aperte. Ritorna dal medico che però non le trova nulla e le prescrive solo una visita oculistica. Lo specialista compie un approfondito esame della funzione visiva e avanza il sospetto di una sindrome di Sjogren. Consiglia inoltre si far eseguire degli accertamenti in ambito tiroideo. Questi ultimi mostrano un ipertiroidismo subclinico (il TSH è ridotto mentre FT3 ed FT4 sono normali). Il medico curante fa eseguire anche il controllo degli anticorpi antitiroidei che risultano positivi, sia gli antitireoglobulina che gli antiTPO. Viene posta quindi la diagnosi di tiroidite con ipertiroidismi subclinico. Il curante richiede un parere endocrinologico che conferma la sua impostazione diagnostica. Non si ritiene, per il momento, necessario instaurare una terapia dato che l'FT4 e l'FT3 sono ancora nei limiti di norma, ma viene programmato un follow-up dopo un mese. Nel frattempo però l'astenia aumenta tanto che Clara è costretta a interrompere i lavori di casa già verso metà mattina; qualche volta non ha neppure la forza di alzare le braccia per stendere il bucato. Il medico curante è orientato sempre più verso una forma di nevrosi astenica, confortato in questo dal fatto che Clara riferisce di sentirsi molto nervosa e di dormire poco la notte. Prescrive una benzodiazepina che però aggrava ancora di più la sintomatologia astenica. L'oculista, consultato di nuovo, avanza il sospetto di una possibile miastenia gravis. Il dosaggio degli anticorpi antirecettore per l'acetilcolina confermano la diagnosi mentre una TAC del torace evidenzia la presenza di un timoma. La paziente viene sottoposta a intervento di asportazione del timoma contemporaneamente a tiroidectomia totale. Attualmente è in trattamento con terapia sostitutiva tiroidea e piridostigmina.

Commento al caso clinico

La *miasteniagravis* è una malattia di tipo autoimmune in cui si sviluppano autoanticorpi contro i recettori per l'acetilcolina della giunzione neuromuscolare post-sinaptica. Non è nota la causa scatenante che porta alla produzione di autoanticorpi ma la malattia può associarsi ad altre patologie autoimmuni come le tireopatie, colpisce più frequentemente le donne nella fascia d'età 20-40 anni. I sintomi più frequenti sono l'affaticabilità muscolare, localizzata soprattutto a livello degli arti superiori e i disturbi oculari come diplopia e ptosi palpebrale. In una variante denominata miastenia oculare sono coinvolti solo i muscoli estrinseci dell'occhio. In qualche paziente possono essere coinvolti anche i muscoli respiratori con crisi pericolose per la vita (cosiddetta crisi miastenica). Nel 90% dei casi si ritrovano in circolo anticorpi anti recettore per l'acetilcolina mentre talora è presente anche un timoma. Nel caso di Clara i sintomi erano presenti praticamente tutti, dalla tiroidite, alla astenia muscolare soprattutto a livello delle braccia (tanto che non riusciva nemmeno a stendere i panni), ai disturbi oculari (verso sera la paziente riferisce di non riuscire a mantenere le palpebre aperte). Il medico curante probabilmente non ha mai visto una miastenia gravis quindi non pensa alla diagnosi e imputa i disturbi ad una componente psiconevrotica. Se però avesse avuto l'abitudine di consultare una check list diagnostica probabilmente avrebbe trovato la miastenia gravis tra le cause rare di astenia e forse la diagnosi sarebbe arrivata prima.

Renato Rossi