



La importanza delle mutandine nella diagnosi

Data 19 marzo 2023
Categoria casi_clinici

Valeria è una giovane di 21 anni che negli ultimi due mesi è stata portata per tre volte in Pronto Soccorso per dolori addominali acuti a suo dire insopportabili.

Nei referti medici tuttavia l'addome viene descritto come ben trattabile e gli accertamenti eseguiti (eco addome, emocromo, proteina C reattiva, transaminasi amilasi, cpk ldh) risultano ripetutamente normali.

Nella anamnesi nulla da segnalare (ovvero solo da alcuni mesi l'assunzione di contraccettivi orali).

Nel corso del terzo accesso in Pronto Soccorso la giovane appare particolarmente agitata e disorientata, con eloquio bizzarro: una consulenza psichiatrica effettuata dopo blanda sedazione formulò la ipotesi di un disturbo da conversione o di una possibile somatizzazione di un disturbo psichico.

Circa una settimana dopo, alla fine di una festicciole a base di dolci, tramezzini e spritz, la giovane presentò una vera e propria crisi epilettica con perdita di urine e morsicatura di lingua: venne quindi trattenuta in astanteria.

Il giorno successivo la madre, dopo lunga attesa riesce a parlare con il giovane medico, al quale riferisce due dati che ritiene importanti: il primo è che anche una cugina soffre di frequenti coliche addominali; il secondo, strano ma forse importante, riguarda il colore delle mutandine della figlia: la madre infatti racconta che non appena fu chiamata a vedere la figlia dopo la crisi epilettica notò le mutandine bagnate di urine e si affrettò a cambiarle; il giorno dopo quando le mise in lavatrice tuttavia notò che le mutande avevano assunto uno strano color marrone-brunastro: secondo lei c'era qualcosa di strano delle urine...

Il medico, diligente studioso ed avido lettore delle storie cliniche di Giuseppe Ressa, ebbe una repentina illuminazione: "caspita!!! forse la signora ha proprio ragione: dolori addominali intensi ma con obiettività negative, assunzione di contraccettivi orali, comparsa di disturbi psichici non giustificati da problemi, ed ora una crisi epilettica in pienaregola...

Quindi non è una malattia immaginaria ma piuttosto una malattia ereditaria e quelle urine che con la luce, dopo ore divengono scure... Sì sì ci forse ci sono!!! Dosiamo immediatamente il porfobilinogeno e l'acido aminolevulinico urinari."

In effetti il porfobilinogeno urinario superava di dieci volte i valori soglia consentiti: si trattava quindi di una porfiria intermittente acuta, malattia genetica autosomica a penetranza incompleta- non frequente ma non rarissima- che comporta una anomala sintesi di eme (componente della emoglobina) ed è caratterizzata appunto da dolori addominali con obiettività spesso negativa, da sintomi psichici e neurologici dovuti alla azione tossica delle porfirine e talora da manifestazioni cutanee, da sintomi cardiaci e da ipertensione.

Molto spesso la forma acuta si manifesta in maniera intermittente ed è favorita da vari farmaci (contraccettivi orali, barbiturici, sulfamidici, antiepilettici ecc. ed in particolare da sostanze come l'alcol) che rallentano la eliminazione delle porfirine interferendo con il loro metabolismo.

La terapia è a base di Eme endovenoso che consente un buon controllo della malattia.

Il giovane diligente medico riflettendo su questo complesso caso clinico pensava a due insegnamenti che poteva trarre (oltre all' utile e dilettevole lettura del Ressa): il primo è di raccogliere sempre il maggior numero di dati e di valorizzarli tutti, proprio tutti, nel ragionamento diagnostico; il secondo è di non trascurare mai le mutandine.....

Riccardo De Gobbi

Bibliografia Consigliata:

1) Harrison: Principi di Medicina Interna 21 Edizione Casa Editrice Ambrosiana Milano 2021

Per approfondimenti sulla metodologia diagnostica:

1) 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

2) Rossi R.L.: Metodologia clinica. Una guida pratica Kataweb Edit. 2023

ilmiolibro.kataweb.it/libro/medicina-e-salute/644007/metodologia-clinica

Per approfondimenti sulla diagnostica di Laboratorio:



PILLOLE.ORG



Carraro Paolo, Carraro Stefano, Collecchia Giampaolo, De Gobbi Riccardo et Al.: Interpretazione clinica degli esami di laboratorio Il Pensiero Scientifico Edit. Roma 2022
pensiero.it/catalogo/libri/professionisti/interpretazione-clinica-degli-esami-di-laboratorio