

AUTORE: FRANCESCO ACCETTOLA, Dirigente Medico UO di Medicina D'urgenza - UOC MCAE GOM di Reggio Calabria

COAUTORE: MARIA DE MARIA, Dirigente Medico UOC MCAU - Spoke Paola-Cetraro ASP Cosenza

INTRODUZIONE

Le patologie demielinizzanti colpiscono selettivamente il rivestimento delle fibre nervose del SNC con conseguente alterazione della conduzione degli impulsi nervosi da e verso il cervello. La neuromielite di DEVIC è una patologia neurodemyelinizzante caratterizzata da episodi acuti di mielite e spesso anche da neurite ottica. La diagnosi è fatta dal riscontro nel liquor di Ab anti- Aquaporina-4.

CASE REPORT

Si presentava un giovane uomo di 24 anni con richiesta, di un'altra struttura sanitaria, per eseguire una valutazione urologica per “disuria da ritenzione acuta di urine”. Il referto medico (datato circa 24 h prima) in suo possesso evidenziava: anamnesi negativa, dolore pelvico associato a disuria, presenza di globo vescicale, modesta leucocitosi neutrofila (11.000 GB con 82% di neutrofili), cateterismo vescicale con fuoriuscita di 1200 cc di urine chiare con miglioramento della sintomatologia clinica. Il paziente veniva dimesso a domicilio con indicazione di terapia antibiotica e visita urologica da effettuarsi presso altro presidio ospedaliero.

Al nostro Triage: PA 120\70, SpO2 99%, fc 75, ECG con ritmo sinusale regolare. Veniva pertanto assegnato al paziente un Codice Verde e messo in attesa. All'atto della visita il ragazzo si presentava in condizioni generali buone, cateterizzato con presenza di urine chiare circa 500 cc.

In anamnesi nessuna patologia pregressa, nessun accesso in ospedale tranne il precedente, nessun evento traumatico recente o passato.

Il padre riferiva che i recenti esami ematochimici erano tutti nei limiti di norma, nessuna allergia, aveva eseguito somministrazione di vaccino Covid, e presentava la richiesta di valutazione urologica per il sospetto di una patologia infiammatoria della prostata.

IL DUBBIO: Perché un giovane uomo di 24 anni avrebbe dovuto avere un'inflammazione prostatica senza ematuria o emospermia al punto di rendere necessario il cateterismo vescicale?

L'approfondimento dell'anamnesi del paziente evidenziava che nei giorni precedenti aveva avuto un'improvvisa perdita dello stimolo alla minzione con comparsa di dolore addominale nella regione pelvica sino alla ritenzione acuta di urine risoltesi dopo cateterismo vescicale.

Lo stesso negava assunzione di farmaci o sostanze d'abuso e assenza di alcun evento traumatico.

All'esame obiettivo generale presentava un addome lievemente dolete alla palpazione profonda sui quadranti inferiori, al torace nulla di rilevante.

All'esame neurologico: sensibilità mantenuta nei punti di emergenza dei nervi cranici, eloquio nella norma, Mingazzini 1 negativo, **Mingazzini 2 ...Positivo.** Presentava infatti un'ipostenia bilaterale degli arti inferiori, la deambulazione appariva incerta e solo allora il paziente riferiva debolezza agli arti inferiori da qualche giorno che stava diventando ingravescente, ma che lo stesso attribuiva allo stress psico fisico dello studio.

A questo punto il sospetto si orientava verso una **Patologia Neurologica.**

Il paziente eseguita prelievi ematici ed eseguiva una RM encefalo e del rachide con e senza mdc (*Esame eseguito con acquisizione di immagini SE, TSE, FFE, FLAIR, DWI, STIR e DIXON secondo piani multipli, prima e dopo somministrazione ev di mdc paramagnetico. L'esame RM documenta la presenza di multiple aree di alterato segnale, iperintense nelle immagini T2-dipendenti, localizzate rispettivamente in sede cortico-sottocorticale temporale e frontale bilateralmente, in sede nucleo-capsulare e periventricolare bilateralmente, nella porzione posteriore del ponte bilateralmente ed in sede midollare nei tratti compresi tra C2 e C7 e tra D2 e D12 (con prevalente distribuzione centro-midollare) In atto non sono apprezzabili aree di assunzione di mdc di significato patologico né in sede encefalica né midollare. Lo studio delle orbite non evidenzia in atto significative alterazioni di segnale né aree di assunzione di mdc di significato patologico a carico dei nervi ottici. Sistema ventricolare in asse, di normali dimensioni. Normale aspetto dei solchi corticali della convessità e delle cisterne della base. Canale rachideo di ampiezza conservata. Le alterazioni cerebrali ed in midollo descritte, non specifiche, potrebbero essere riconducibili a lesioni di tipo infiammatorio*). Da sottolineare l'utilità della RM dell'encefalo eseguita in urgenza (grazie alla collaborazione del ns Neuroradiologo) perché in grado di definire l'esordio precoce della malattia. Il sospetto diveniva quasi certezza e il ragazzo veniva ricoverato in Neurologia.

Durante la degenza venivano eseguiti EEG, Potenziali evocati visivi, somatosensoriali e motori che si presentavano nella norma.

Esami e valutazione infettivologica: negativa, (ab anti HIV, HAV, HBC, CMV, TOXO, Leishmania, PV, COXV, Ricketsia, ADV, HZV, Quantiferon, Emocoltura ed esame colturale del Liquor). **Il dosaggio degli ab anti-Aquaporina-4 ed anti-MOG su siero e liquor risultavano Positivi. Dunque si delineava la diagnosi: Neuromielite di Devic.**

DISCUSSIONE

La neuromielite di Devic è una malattia del sistema nervoso centrale causata da un'anomalia del sistema immunitario che porta alla formazione di anticorpi anti-aquaporina-4 che danneggiano le cellule del sistema nervoso rappresentate dagli astrociti.

Gli anticorpi anomali responsabili della malattia sono noti come anticorpi anti aquaporina-4 (AQP4) in quanto si legano ad una proteina, detta aquaporina-4, che si trova localizzata sulla membrana degli astrociti.

Il legame dell'anticorpo con la proteina attiva il sistema immunitario provocando una serie di reazioni a cascata che causano una demielinizzazione (perdita della guaina di rivestimento delle strutture del sistema nervoso centrale) e danno assonale (danno delle fibre nervose nel loro componente principale).

Il danno della mielina o dell'assone fa sì che l'impulso nervoso sia trasmesso più lentamente oppure non tramesso affatto, provocando i sintomi della malattia.

I sintomi saranno diversi in base alla sede del sistema nervoso centrale in cui si localizza la lesione.

La scoperta degli anticorpi anti-aquaporina-4 ha permesso di identificare altre manifestazioni della malattia dall'interessamento del nervo ottico al midollo spinale portando alla sostituzione del termine NMO (neuromielite ottica) con quello di “Malattia dello spettro della Neuromielite Ottica “(NMOSD).

La NMSDO può esordire in ogni età della vita ma ha un picco di incidenza tra i 35 e i 45 anni, può esordire ne 15-20 % delle persone in età pediatrica, sotto i 16 anni, o in età avanzata oltre i 65 anni.

La NMSDO è una malattia rara con una prevalenza di circa 0.7-10 persone affette su 100000, dato molto inferiore di quella della sclerosi multipla che è di circa 170 persone affette su 100000. In alcuni studi esistono dati che suggeriscono che il fumo di sigaretta e i bassi livelli di vitamina D possano essere potenziali fattori di rischio ma on esistono ancora conferme. Gli anticorpi AQP4 sono presenti nel sangue delle persone affette da NMSDO e possono essere riconosciuti soprattutto nella fase acuta della malattia con specifici est di laboratorio. In circa il 30 % dei pazienti gli anticorpi AQP4 non sono dimostrabili e nel 20% dei pazienti possono trovarsi anticorpi diversi dagli anti-AQP4 che sono diretti contro una proteina nota come glicoproteina oligodendrocitaria della mielina (MOG) localizzata sugli oligodendrociti che sono cellule deputate alla formazione di mielina.

La malattia ha nell'80-90 % dei casi un decorso recidivante, episodi acuti di malattia alternati a periodi di completo o parziale recupero.

I sintomi più comuni nell'esordio della NMSDO sono rappresentati dalla neurite ottica o dalla mielite; dal deficit del visus che sono espressione di un'inflammazione del nervo ottico (neurite ottica) ai disturbi della forza e della sensibilità sono solitamente espressione di una localizzazione della malattia a livello del midollo spinale. Si manifestano di solito con difficoltà di movimento spesso associate a disturbo della sensibilità e a disturbi vescicali come urgenza minzionale o perdita involontaria di urine o ritenzione di urine **(Come Nel Nostro Caso !)**.

CONCLUSIONI

I sintomi della Neuromielite di Devic sono così comuni da fuorviare il medico e spesso tale patologia, se non riconosciuta o non trattata precocemente, può portare il 30% dei pazienti a morire nei primi 5 anni di malattia spesso per attacchi di mielite gravi che possono condurre a gravi insufficienze respiratorie. In alcuni casi una percentuale di pazienti può diventare cieca da uno o entrambi gli occhi e/o presenterà una sostanziale paraparesi residua.

Il lavoro per un medico di pronto soccorso è sempre pieno di insidie e di difficoltà perché spesso si ha a che fare con pazienti i cui sintomi possono deviare dalla reale diagnosi; tuttavia, a volte perdere qualche minuto nell'esame obiettivo e nell'anamnesi del paziente per indagare oltre le apparenze cliniche può portare ad una diagnosi del tutto inaspettata evitando ritardi diagnostici e spesso salvando le vite dei pazienti.

Affiliazioni

GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO "BIANCHI MELACRINO MORELLI" REGGIO CALABRIA
AZIENDA SANITARIA PROVINCIALE DI COSENZA

Contatti

francesco.accettola@ospedaleri.it

CASO CLINICO; MALATTIE RARE