officinamalattierare@dossetti.it



Dott. CLAUDIO FELICIANI

Professore Associato in Dermatologia e Venereologia
Policlinico Gemelli Università Cattolica del “Sacro Cuore” - Roma

"MALATTIA RARA O PAZIENTE PSICOTICO ?"

SM ha 17 anni quando inizia ad avere accessi febbrili inspiegabili, tutte le indagini e le analisi risultano nella norma. Per un anno SM presenta accessi febbrili anche superiori a 40° non responsivi ad antipiretici e/o antibiotici, la febbre va via da sola nel giro di alcuni giorni. Da aprile a novembre 2009 viene ricoverata 3 volte sempre con diagnosi di febbre di origine sconosciuta e, viste le analisi sempre negativa, si inizia a sospettare una psicosi nella paziente. Un collega pensa ad una “febbre mediterranea” per cui viene inviata ad aprile di quest’anno ad un collega esperto di tale patologia al Gemelli il quale esclude una febbre mediterranea e sospetta una ipertermia da indagare e tra gli esami richiede un test enzimatico per malattia di Fabry. Nel frattempo il collega parte e chi lo sostituisce non conoscendone la storia etichetta la paziente come un soggetto psicosomatico ed arrivando a discussione con paziente e genitori. Per tali motivi la paziente si dimette e nel frattempo arriva l’esame genetico che conferma una malattia di Fabry. Questo non è l’unico caso in cui una patologia rara o molto poco conosciuta non viene diagnosticata ed i sintomi scambiati per psicosi del paziente. Valutare un paziente non è facile ma non bisogna mai essere superficiali in casi difficili come questo ed etichettare (lavandosene le mani) un paziente come psicotico.

Associazione culturale ONLUS “Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti”
Via Giulio Salvadori 14/16, 00135 Roma
Tel. +39 06 3389120 - +39 348 8118752 - Fax +39 06 30603259 - www.dossetti.it - segreteria@dossetti.it

Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
CLINICA DERMATOLOGICA
(Direttore: Prof. P. Amerio)

Malattia rara o paziente psicotico ?

Claudio Feliciani

Policlinico Gemelli
IMPEGNO PER L'ECCELLENZA

Sonia 17 anni

- Febbre dai 37 ai 41 gradi che dura da pochi minuti al giorno ad ore
- La febbre non scende con antipiretici ma solo con impacchi di ghiaccio
- Sensazione di “annebbiamento” fino a svenimento

- Aprile 2009 ricovero: FUO in pz con pregressa infezione da EBV
- Ottobre 2009 ricovero: FUO
- Novembre 2009 ricovero in altro ospedale: FUO
- Gennaio 2010 ricovero. FUO

- Durante i ricoveri ha eseguito:
  - Rx addome
  - TAC total body
  - RMN addome
  - RMN encefalo
  - Colonscopia
  - Eco cardio
  - Eco tiroide
  - Ago aspirato midollare
  - PET
  - Esami ematochimici
  - Esami batteriologici

Tutti negativi

- Day hospital dal gennaio 2010 al marzo 2010 3 cicli di terapia antibiotica senza nessun beneficio: primo suggerimento di visita psichiatrica
- Secondo suggerimento di vista psichiatrica dopo accertamenti in altra struttura ospedaliera
- Ricovero presso un centro di riferimento per le febbri periodiche…….

- Un collega che non conosceva il caso la etichetta come psicotica e la paziente di dimette.
- Nel frattempo il collega esperto di febbri ricorrenti aveva fatto eseguire il dosaggio della α-galattosidasi che è risultata ridotta: indagine genetica positiva per mutazione del gene α-galattosidasi: Malattia di Fabry

Lidia 44 anni

- Da ragazzina soffriva di dolori articolari febbricole ed afte orali stato di malessere generale
- A 20 anni asportazione dei menischi per i dolori articolari (non praticava nessuno sport)
- Lo stato di malessere perdura accompagnato da sintomi cutanei (follicoliti, afte, eritema nodoso) per altri 10 anni

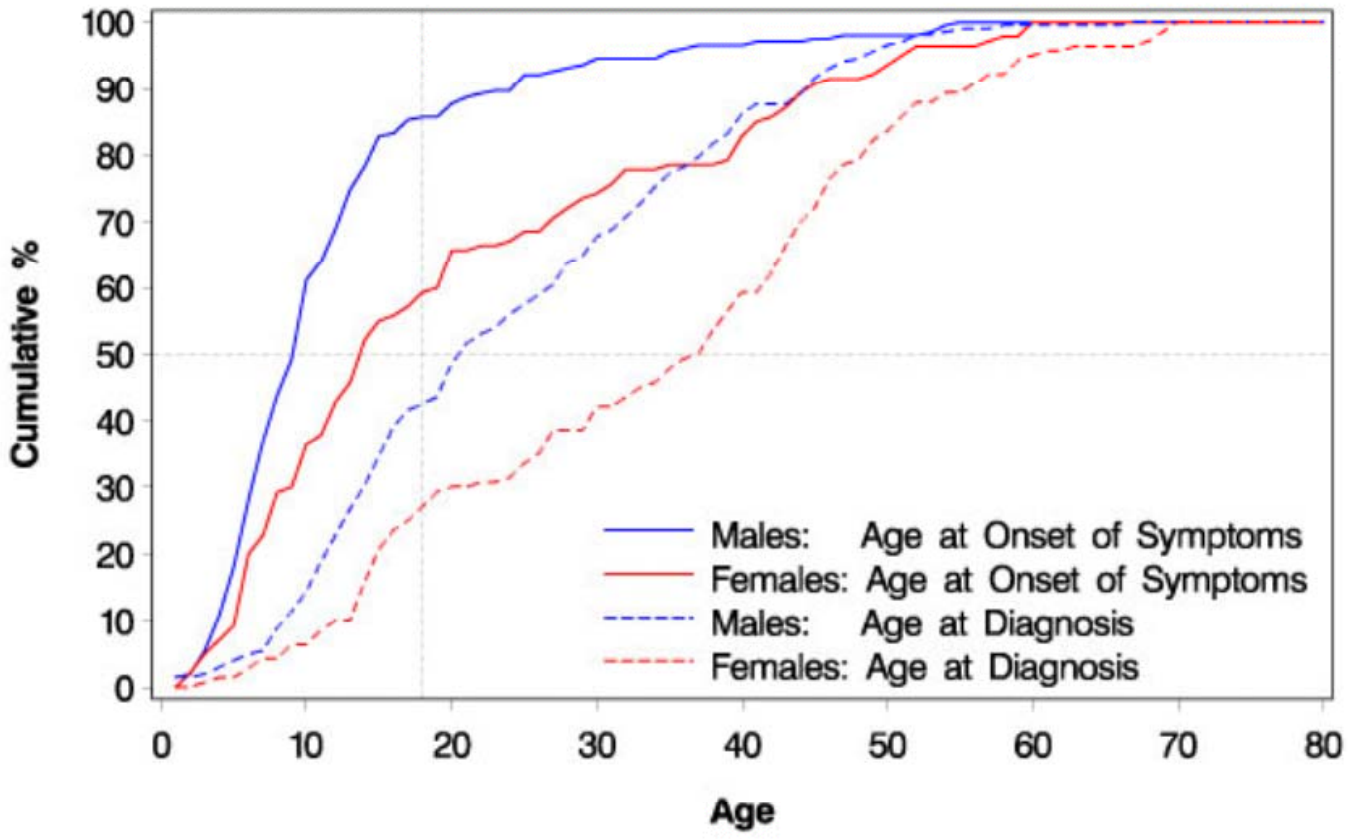
- Numerosi ricoveri e visite accertano elementi apparentemente non collegati tra loro (Ab antifosfolipidi positivi, deficit del fattore IX e fattore XII della coagulazione, anemia sideropenica)
- Alcuni degli esami alterati rientrano nella norma per poi risultare di nuovo alterati
- La continua rincorsa per piu di un decennio ad una diagnosi (senza esito) inizia a slatentizzare una sindrome ansioso-depressiva che influenza i successivi rapporti medico/paziente

- La sintomatologia è molto “differenziata” ed apparentemente non correlabile per cui la paziente viene scambiata per una “simulatrice” o per una psicotica aggravandone lo stato psicologico.
- La paziente spesso si dilunga a raccontare la sua storia ed episodi relativi alla malattia per cui viene poco ascoltata

- In realtà basterebbe unire il puzzle dei sintomi (Aftosi ricorrenti, artrite, follicoliti, eritema nodoso, episodi di FUO, auto Anticorpi positivi non correlabili a patologie specifiche) per sospettare una malattia di Behcet in forma atipica (mancano aftosi bipolari ed uveite)

Diagnosi tardive: esempio della m. di Fabry

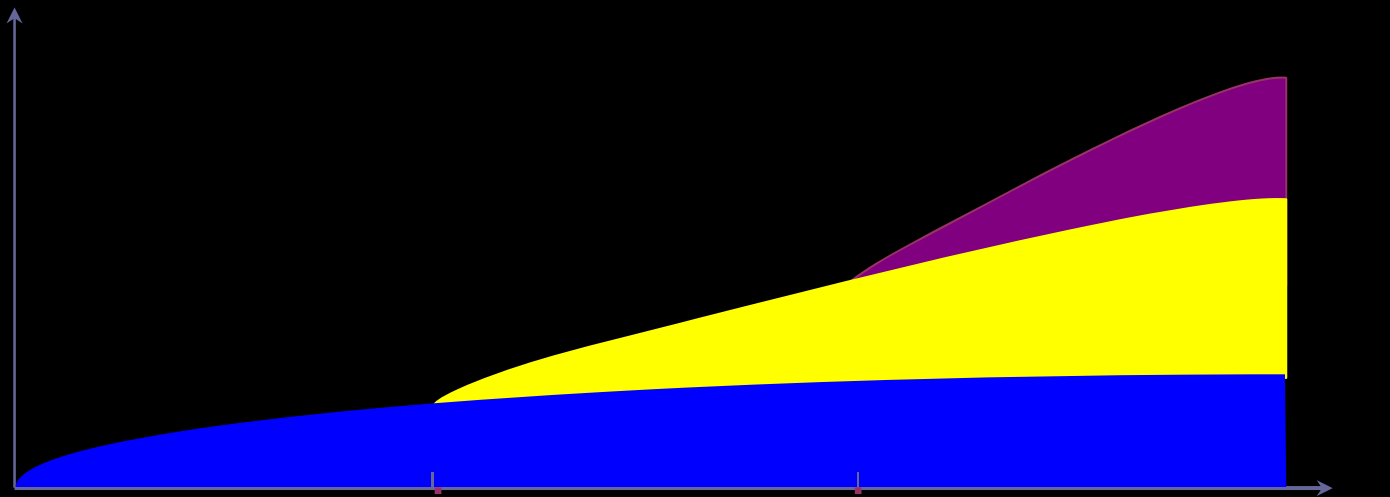
Onset of symptoms & age at diagnosis



2nd FOS Investigators Meeting
January 2004, Sitges, Spain
© FOS European Board

FOS
Fabry Outcome Survey

NATURAL EVOLUTION OF FABRY DISEASE



0-20 y	20-30 y	> 30 y
- Angiokeratoma - Acroparaesthesiae - Gastrointestinal symptoms - Heat intolerance and dyshidrosis - Cornea verticillata, tortuous vessels	- ↓ Acroparaesthesiae - ↑ Gastrointestinal symptoms - First renal symptoms proteinuria - Dyshidrosis	- End-stage renal failure, dialysis and transplantation - Cardiac symptoms - Stroke

- Questi due casi sono emblematici e chi si occupa di patologie rare potrebbe raccontare molte storie simili

- “Chi non sa non vede “

- Se noi medici sapessimo ascoltare e “perdere” qualche minuto in più saremmo in grado di discernere dai veri psicotici (che sono comunque parecchi) da pazienti che lo potrebbero diventare perché la loro malattia non viene diagnosticata