

# CASO DI SPONDILOENCODRODISPLASIA COMPLICATA DA ASCESSI CEREBRALI MULTIPLI E POLMONITE: ITER DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO

Dott. SANTI MARINO (1)(2), Dott.ssa GIOVANNA CAMMARERI (1)(2), Dott.ssa VALENTINA MILAZZO (1)(2), Dott.ssa MARIANGELA SERENA PROFETA (1)(2), Dott. BRUNO LANZAFAME (1)(2), Prof.ssa GIUSEPPA LA CAMERA (1)(2), Sig. FORTUNATO STIMOLI (2)(1), Prof.ssa MARINELLA ASTUTO (1)(2)

(1) Università Degli Studi di Catania, Via Santa Sofia, 78, Catania, Italia.

(2) Azienda Ospedaliero- Universitaria Policlinico "G. Rodolico", Via Santa Sofia, 78, Catania, Italia.

Argomento: Caso clinico

Paziente di 13 anni, affetto da spondilocondrodisplasia (SPENCD). In anamnesi genitori consanguinei, comparsa di piastrinopenia e nefrite membranosa lupica ad un anno di età, trombofilia genetica ed ipertensione arteriosa. Nel 2009 presenta paraparesi spastica degli arti inferiori e febbre, compatibile con un quadro di leucoencefalite. Nel 2013 trombosi del seno sigmoideo ed edema polmonare cardiogeno da cardiomiopatia dilatativa, ed insufficienza renale acuta. Iniziava, quindi, per le manifestazioni autoimmuni associate alla SPENCD, trattamento con immunosoppressori (micofenolato mofetile e metilprednisolone) e cicli di plasmateresi. Nel settembre 2017 viene ricoverato presso il reparto di Pediatria per comparsa di vescicole alla coscia destra, febbre e crisi convulsive. Esegue RMN encefalo, che mostra la presenza di due ascessi cerebrali in regione temporo-polare sinistra e cerebellare, drenati neurochirurgicamente. Segue trasferimento in terapia intensiva, analgosedazione e ventilazione meccanica. Vengono eseguiti esami emato-chimici e colturali seriatim, rimodulazione della terapia e sospensione del trattamento immunosoppressivo. Viene eseguito inoltre EEG che risulta nella norma e, in terza giornata post-operatoria, si procede ad estubazione. La TC encefalo di controllo mostra la persistenza degli ascessi cerebrali, con edema perilesionale e appiattimento dei solchi cerebrali. Si pone indicazione al posizionamento di derivazione ventricolare esterna. La TC torace, invece, segnala multiple aree di consolidamento bilaterali accompagnate, clinicamente, da dispnea ingravescente e desaturazione: si rende necessaria l'intubazione orotracheale, e frequenti lavaggi broncoalveolari e broncoaspirazioni. Alla luce della mancata risposta alla terapia antibiotica ed antimicotica, su consulenza reumatologica viene posta indicazione alla ripresa della terapia cortisosteroidea e alla esecuzione di plasmateresi a giorni alterni: si ottiene un netto miglioramento del quadro radiologico polmonare e clinico del paziente, tale da permettere lo svezzamento dalla ventilazione meccanica e l'estubazione. Segue trattamento con ossigenoterapia ad alti flussi fino alla sospensione e al trasferimento del paziente presso il reparto di Pediatria.