

Il paziente P.G. (26 anni) è giunto alla nostra osservazione perché trovato a terra in bagno privo di coscienza senza presenza di convulsioni; dopo essersi ripreso appariva confuso, agitato a tratti aggressivo e comunque incapace di esprimersi correttamente.

In emergenza dopo sedazione farmacologica la TC encefalo mostrava una dubbia iperintensità del seno traverso; vi erano leucocitosi (33.490), ematocrito (59,20%), glicemia (252), creatinina (1,6) potassiemia (2,9); CK (339), mioglobina (518), troponina I (1,18), fibrinogeno (121) ma tali dati si normalizzavano gradualmente nelle 48 ore successive al ricovero.

All'esame clinico iniziale non emergevano chiari deficit neurologici focali, ma permaneva lo stato stuporoso con accenno ad eteroaggressività; il liquido cerebrospinale (LCS) era normale, mentre la RM encefalo escludeva la trombosi venosa cerebrale e altre alterazioni tessutali. La ricerca DNA virale con PCR su LCS risultava negativa; dopo riequilibrio ematico e metabolico l' EEG non rivelava lesioni di tipo specifico ma solo attività rapida di tipo farmacologico.

Una settimana dopo il paziente era vigile, ma rallentato, senza deficit dei nervi cranici, ma con aprassia di tipo ideomotorio all'arto superiore destro, minima pronazione bilaterale, iporeflexia con risposta corretta alla stimolazione plantare; una RM encefalo di controllo evidenziava segni di alterato segnale in TR lungo e flair in corrispondenza dei nuclei caudati, del putamen e a livello della corteccia frontale posteriore con prevalenza a sinistra di tipo aspecifico; la RM diffusion evidenziava sfumata iperintensità a livello della corteccia fronto-parietale bilaterale e dello striato bilaterale suggerendo una patogenesi anossico-ischemica.

La biopsia cutanea di lesioni eritematose lievemente rilevate confermava il sospetto di mastocitosi cutanea; in aggiunta una EGDS, eseguita dopo osservazione di aumento degli anticorpi antitransglutaminasi (ab anti-TGA), evidenziava edema della II° porzione duodenale con atrofia parziale della mucosa al controllo biottico. L'agoaspirato midollare, infine, rivelava osso corticale e lacune midollari completamente svuotate frammiste a rari elementi ematopoietici.

In conclusione il paziente, affetto da mastocitosi, la mattina del ricovero ha presentato una sincope prolungata da collasso vasale tipica della malattia e in conseguenza si è verificato il danno ischemico-anossico cerebrale evidenziato alla RM diffusion e una reazione sistemica di tipo adrenergico giustificante il quadro ematopoietico alterato e la sua pronta regressione.