

# Un paziente pediatrico con sindrome di Lesch Nyhan: piano di trattamento odontoiatrico

*Attraverso speciali placchette inserite su entrambe le arcate si è avviato all'autolesionismo compulsivo di cui soffrono i soggetti colpiti da questa malattia rara. Incoraggianti i risultati evidenziati ai successivi follow-up.*

■ a cura di Vincenzo Marra

«Questo caso è emblematico per le problematiche riscontrate nella cura di pazienti affetti da patologie rare. Purtroppo le malattie sono moltissime e i casi pochissimi, quindi raramente si riesce a costruire una casistica sufficiente a dare una reale esperienza su una specifica patologia. Gli argomenti e le problematiche risultano sempre nuove e comunemente si devono utilizzare farmaci, presidi e metodiche off label. È indispensabile un approccio multicentrico, un lavoro in rete cercando di mettere in comune esperienze ed evidenze. Una delle grandi potenzialità di SIOH è proprio favorire questa rete di professionisti. Altro aspetto fondamentale è la necessità di un costante aggiornamento andando a studiare e a verificare in letteratura le problematiche nuove che ogni giorno incontriamo curando questi pazienti "rari". All'interno della routine quotidiana questo costituisce uno sforzo enorme, ma risulta l'unica via per un approccio scientifico, consapevole e rispettoso del paziente». Con queste parole Simone Buttiglieri riassume nel concreto cosa significa prendersi cura di pazienti affetti da patologie rare. Nel caso specifico abbiamo discusso dell'approccio terapeutico con cui si è trattato un bambino colpito da sindrome di Lesch Nyhan. Il caso presentato in questa intervista è stato argomento del poster vincitore al XIX Congresso nazionale SIOH nel 2017 e il dottor Giuseppe Pulpito, come autore più giovane del poster, si è aggiudicato il Premio Luciano Dall'Oppio.

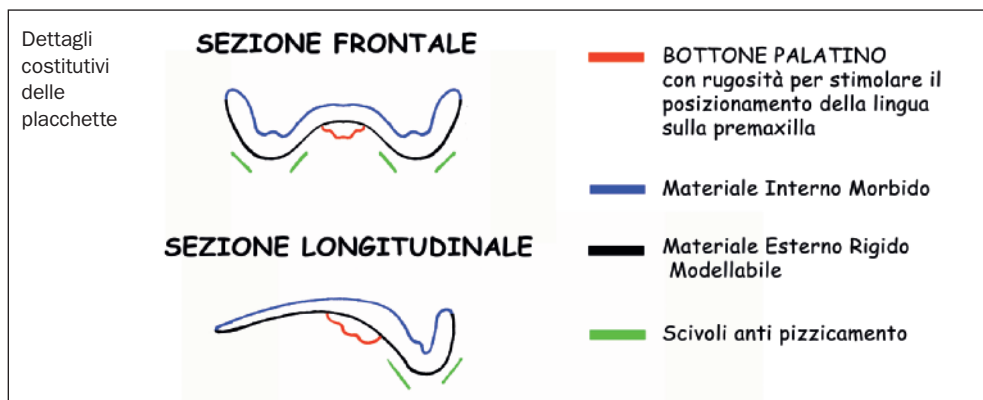
**Dottor Buttiglieri, vogliamo cominciare col delineare un quadro completo della sindrome di Lesch Nyhan?**

La sindrome di Lesch Nyhan (LNS) è una delle circa 5.000 malattie rare conosciute ed è solo una delle patologie che afferiscono al servizio di Odontostomatologia per pazienti disabili o affetti da malattie rare dell'Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano di Torino. Tale servizio è inserito all'interno della Struttura Complessa di Odontostomatologia, diretta dal dottor Paolo Appendino, che ha come mission, oltre la chirurgia orale, la cura e la riabilitazione di pazienti oncologici, con patologie metaboliche dell'osso e affetti da gravi malattie di ordine generale. LNS è una patologia genetica caratterizzata dalla mutazione del gene che codifica per l'enzima ipoxantina-guanina fosforilasi trasferasi (HPRT). Tale mutazione ha una prevalenza di 1:100.000/1:380.000 nati vivi. La riduzione di HPRT causa, attraverso una catena di reazioni, un eccesso di acido urico. Solitamente i pazienti LNS hanno un normale decorso prenatale. I primi sintomi sono la nefrolitiasi, l'ematuria, le infezioni delle vie urinarie e le nefriti dovute all'accumulo di cristalli di acido urico. Di solito i primi mesi di vita dei bambini appaiono normali, ma tra i 3 e i 6 mesi cominciano ad apparire ipotonia muscolare e ritardo di sviluppo. Successivamente possono apparire altri sintomi quali distonia, disartria, disfagia e spasticità tale da rendere spesso indispensabile l'uso di sedia a rotelle. Esistono forme più o meno sfumate a seconda del livello di attività dell'HPRT. Dal punto di vista odontostomatologico, però, la caratteristica più significativa della LNS è il fenotipo comportamentale che comporta un atteggiamento autolesionista



Simone Buttiglieri, referente regionale SIOH Piemonte e responsabile del servizio Odontostomatologia per pazienti disabili e affetti da malattie rare dell'AO Ordine Mauriziano di Torino.

e aggressivo. "Si tratta certamente di un comportamento compulsivo e dissociato sia dall'umore che dall'ideazione, che può indirizzarsi a se stessi e agli altri", come lo definisce la dottoressa Alessandra Schiaffino del comitato scientifico della LND Famiglie Italiane ONLUS. Non è ben chiaro quali siano i meccanismi biochimici che determinano questo comportamento molto frequente nella sindrome. I traumi inflitti o autoinflitti con i denti sono stati evidenziati già all'età di 12 mesi, ma, più frequentemente, appaiono intorno ai 4-5 anni. Sono quindi frequenti mutilazioni di labbra, lingua e dita. Il dolore, il rimorso e il coinvolgimento emotivo sono sicuramente sempre presenti, a differenza di quanto non si pensasse fino a qualche anno fa. Vengono utilizzate diversi tipi di contenzione per limitare questo tipo di comportamento. A livello odontostomatologico i presidi più utilizzati sono placchette termostampate (come pubblicato dal dottor Enrico Calcagno) che spesso riescono a impedire i traumatismi cronici di lingua e labbra. Talvolta, purtroppo, in assenza di alternative, si arriva alla bonifica dentaria totale per proteggere questi pazienti.



**Quali problematiche odontostomatologiche presentava il paziente che avete preso in cura?**

Alla fine del 2016 un bimbo di 7 anni affetto da LNS è giunto alla nostra attenzione. Presentava una mutilazione importante con ampia perdita di sostanza del lato destro della lingua. Erano evidenti dolore, infiammazione, tumefazione della lingua, rossore, ulcerazioni sanguinanti e accumuli di fibrina. I genitori utilizzavano come unica contenzione possibile un piccolo asciugamani tenuto in bocca. In passato, un'automutilazione del labbro inferiore era stata risolta con l'applicazione di 2 placchette termostampate presso un'altra struttura sanitaria. Purtroppo questi presidi non si dimostravano efficaci per il traumatismo sulla lingua.

**Ci illustri il piano di trattamento che si è deciso di attuare.**

Abbiamo pensato di utilizzare una placchetta di Castillo-Morales modificata per risolvere questa situazione. Tale tipologia di presidio posizionata sull'arcata superiore, viene utilizzata, solitamente per tutta l'età evolutiva, per risolvere l'ipotonìa muscolare presente in svariate altre sindromi. Presenta un bottone palatino rugoso con la finalità di stimolare la lingua a posizionarsi al centro del palato favorendone la funzione e il tono muscolare. In aggiunta, la placchetta che abbiamo fatto costruire presenta degli scivoli occlusali per ridurre la possibilità di pizzicamento di labbra e lingua tra le arcate dentarie. Considerando che il paziente avrebbe dovuto portare la placchetta quasi 24 ore al giorno, abbiamo pensato

di costruirla con un materiale morbido all'interno, in modo da renderla più confortevole e ritentiva, e con un materiale rigido all'esterno in modo da essere modellabile con un normale micromotore da laboratorio. Il rationale è quello di cercare di impedire il pizzicamento ma soprattutto di distrarre l'attenzione del paziente dandogli uno stimolo superiore all'autolesionismo compulsivo. L'arcata inferiore è stata trattata con una placchetta costruita con gli stessi materiali e dotata di scivoli occlusali. Dopo un primo impatto molto oppositivo che ci ha fatto temere il peggio, fortunatamente dopo tre mesi sono stati rilevati già decisi miglioramenti e dopo 6 mesi la lingua era completamente epitelizzata, non dolente, morbida e con una forma anomala ma decisamente più regolare. Inoltre abbiamo consigliato l'impiego di prodotti che favoriscono la cicatrizzazione come l'Aminogam®, usati nel nostro ambulatorio abitualmente per le mucositi dei pazienti oncologici.

**Quali sono state le maggiori difficoltà che avete incontrato nel corso della terapia?**

Oltre a monitorare l'effettiva riduzione del traumatismo la nostra attenzione è stata catalizzata dal permettere una normale evoluzione dei due mascellari e una regolare permuta dentaria. A questo scopo il paziente è stato sottoposto a uno stretto follow-up nel quale si è spesso provveduto a scaricare le placchette per permettere l'eruzione degli elementi definitivi. L'espansione dei mascellari è stata controllata misurando il parametro della distanza intercanina. Altra problematica è stata quella parodontale: dato il lungo

periodo di utilizzo sono state fornite ai genitori attente istruzioni di igiene orale e di igienizzazione delle placchette e sono stati motivati sottolineando l'importanza essenziale di tale questione nell'ambito del piano di trattamento. La complicanza principale, invece, è stata l'usura del materiale di cui erano fatte le placchette. Infatti un loro utilizzo così prolungato ne ha causato un deterioramento notevole in soli 6 mesi, tanto da determinare fratture e superfici irregolari. Il deterioramento aveva anche stimolato nuovamente il paziente a una funzione autolesionista. Altro punto problematico era legato al fatto che il paziente non poteva restare senza placchetta in attesa di riparazione. Questi fatti ci hanno spinto a cercare, insieme all'odontotecnico con cui abbiamo collaborato, un nuovo materiale più resistente e adatto alla permanenza in bocca per lunghi periodi. La resina (Flexisplint®) con cui abbiamo confezionato le nuove placchette è di più difficile lavorazione, ma dotata di una resistenza sicuramente maggiore. In accordo con le considerazioni cliniche di LND Famiglie Italiane ONLUS ogni volta che facciamo un'impronta richiediamo un duplicato del modello in modo da poter confezionare una nuova placchetta in tempi brevissimi in caso di emergenza.

**Alle successive visite di controllo cosa avete riscontrato?**

Attualmente controlliamo il paziente ogni due o tre mesi e i risultati sulla lingua appaiono stabili. L'espansione dei mascellari e la permuta sono regolari. Il paziente, in alcuni momenti, cerca ancora di traumatizzarsi e alcune volte ci riesce provocandosi piccole ferite sanguinanti. Tuttavia i traumatismi sono tanto rari da permettere alla lingua una guarigione senza perdita di sostanza. Il bambino ormai si è abituato completamente alle placchette. Queste gli danno un notevole senso di sicurezza a tal punto che le richiede abitualmente quando non le ha in bocca. I genitori sono diventati bravissimi nella gestione igienica del cavo orale e delle placchette e paiono soddisfatti del trattamento.

© RIPRODUZIONE RISERVATA