



Una giovane donna con disfagia

Donatella Padula, Marco Vincenzo Lenti, Emanuela Miceli, Gino Roberto Corazza

Clinica Medica I, Università degli Studi di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia

Una giovane donna con disfagia

La sindrome di Plummer-Vinson o Paterson-Kelly si manifesta con la triade disfagia, anemia sideropenica e anelli esofagei. Tipicamente colpisce donne tra la quarta e la settima decade di vita. In questo caso clinico viene descritta una giovane donna vegetariana proveniente dalla Costa d'Avorio che ha manifestato la patologia.

A young woman with dysphagia

Plummer-Vinson or Paterson-Kelly syndrome presents as a classical triad of dysphagia, iron deficiency anemia and esophageal webs. Most of the patients are white women, in the fourth to seventh decade of life. This case report describes a young vegetarian girl from Ivory Coast presenting the disease.

Introduzione

La Sindrome di Plummer-Vinson (PV) è classicamente caratterizzata dalla triade disfagia, anemia sideropenica e presenza di anelli esofagei. Essa prende il nome da due ricercatori della Mayo Clinic, H.S. Plummer e P.V. Vinson, che nei primi anni del novecento descrissero una serie di pazienti con anemia cronica, disfagia e spasmi esofagei, definendo tale quadro disfagia isterica [1-3]. La patologia viene anche denominata sindrome di Paterson-Kelly, ricordando D.R. Paterson e A. Brown-Kelly che nel Regno Unito caratterizzarono, indipendentemente dai colleghi americani, la malattia e la sua associazione neoplastica [4-5]. In letteratura esistono pochi dati epidemiologici: la patologia è molto rara e negli ultimi decenni la prevalenza sembrerebbe ulteriormente diminuita, presumibilmente grazie al miglioramento dell'assetto nutrizionale; è descritta una maggior incidenza nella popolazione caucasica. Le donne risultano essere maggiormente colpite [6], in particolare tra la IV e la VI decade di vita [6-9], ma sono descritti anche casi nella popolazione infantile [10-12].

Sebbene la patogenesi sia ancora sconosciuta, la carenza di ferro sembrerebbe ricoprire un ruolo cruciale dal momento che nella maggior parte dei casi il corredo clinico regredisce dopo un'adeguata terapia marziale [13-14]. Si ipotizza l'inattivazione di enzimi ferro-dipendenti a livello della mucosa esofagea con una conseguente degenerazione tissutale e la successiva formazione di anelli cicatriziali. Altri potenziali fattori eziopatogenetici sono la malnutrizione e le condizioni igienico sanitarie scarse.

Alcuni Autori descrivono un'associazione con patologie autoimmuni, in particolare le tireopatie, la malattia celiaca e l'artrite reumatoide [15-17]. È stata anche descritta una predisposizione genetica, ma tale dato non è stato a tutt'oggi confermato.

Da un punto di vista clinico il sintomo principale è la disfagia orofaringea, essa è caratterizzata da un esordio progressivo, limitata ai cibi solidi, non dolorosa e si può associare ad un lieve calo ponderale. La diagnosi differenziale include neoplasie e diverticoli a carico dell'esofago, patologie neuromuscolari o alterazioni della motilità esofagea. Possono essere presenti segni e sintomi legati all'anemia o alla disvitaminosi, quali la glossite, la cheilite angolare e la coilonichia. In alcuni casi è presente splenomegalia [9].

Lo studio radiografico della deglutizione o l'endoscopia permettono di confermare la diagnosi. Il pattern radiologico tipico è rappresentato da un anello ipodenso con ristagno di mezzo di contrasto e dilatazione del lume a monte. Il quadro endoscopico mostra anelli membranosi singoli o multipli, quasi trasparenti e facilmente lacerabili al passaggio dello strumento.

Un aspetto importante della PV è la sua associazione con neoplasie del tratto gastroenterico superiore: il 3-15% dei pazienti affetti da PV, in particolare donne tra 15 e 50 anni, sviluppa un tumore dell'esofago o della faringe [18-19].

Dopo aver posto la diagnosi è importante impostare un corretto management: *in primis* bisogna indagare l'origine del deficit di ferro escludendo cause che richiedano un ulteriore trattamento. La terapia prevede la supplementazione marziale e la rottura degli anelli mediante dilatazioni endoscopiche singole o ripetute. Infine, dato l'aumentato rischio di sviluppare neoplasie del tratto gastroenterico superiore, il paziente deve essere sottoposto ad un regolare programma di follow-up comprendente una valutazione clinica, laboratoristica ed endoscopica.

Caso clinico

FK è una ragazza di 18 anni proveniente dalla Costa d'Avorio. Nel Gennaio 2010 inizia a manifestare episodi ricorrenti di disfagia per i solidi, faringodinia e accessi di vomito; tali sintomi la spingono a recarsi in visita da un otorinolaringoiatra. L'anamnesi risulta muta per patologie significative, la ragazza riferisce di seguire un rigorosa dieta vegetariana da molti anni. Alla valutazione clinica ORL emerge una deviazione del setto nasale, una ipertrofia dei turbinati e una ipertrofia del tessuto linfatico della parete posteriore della laringe. Viene quindi posta diagnosi di rinopatia vasomotoria cronica ipertrofica e faringite conica e le viene consigliato di eseguire uno studio radiografico della fase deglutitiva, il cui risultato è mostrato in figura 1a. Le immagini risultanti mostrano un restringimento importante nella porzione cervicale dell'esofago (Figura 1) che comporta un parziale ristagno di mezzo di contrasto ed una dilatazione del lume esofageo a monte. Nelle sequenze successive della deglutizione è evidente la difficoltà del bolo nella sua discesa (Figura 2). Il radiologo attribuisce la sub-stenosi ad un anello fibroso ipoestensibile del tratto cervicale. Per definire meglio la presenza e le caratteristiche della ostruzione, la ragazza viene quindi sottoposta nell'agosto ad una esofagogastroduodenoscopia che evidenzia, a circa 16 cm dal margine orale, un cerchio fibroso di significato cicatriziale che impedisce il passaggio dello strumento endoscopico. L'esame viene pertanto ripetuto utilizzando un endoscopio pediatrico che riesce a rompere l'anello e disostruire il passaggio. La giovane viene avviata ad una valutazione clinica con esecuzione di esami ematochimici. I risultati evidenziano un quadro di spiccata anemia microcitica sideropenica con presenza di anisocitosi delle emazie ed un importante depauperamento delle riserve marziali (Hb 5.7 g/dl, MCV 44.2 fl, RDW 22%, sideremia 6 mg/dl, ferritinemia 2 ng/ml). Vengono eseguiti anche una ecografia dell'addome ed un RX del torace che risultano nella norma. Alla luce dei reperti ematochimici la ragazza viene ricoverata per indagare ulteriormente e trattare la marcata anemia. Durante il ricovero viene sottoposta a diverse trasfusioni di emazie concentrate e ferro e.v. con un progressivo miglioramen-

to del quadro ematologico. Per indagare le cause sottostanti l'anemia viene effettuata un'elettroforesi dell'emoglobina che mostra solamente la presenza di emoglobina C lievemente superiore alla norma. Viene eseguita l'analisi di uno striscio di sangue periferico che rivela emazie anisopoichilocitiche, microciti ipocromici, target cells e alcuni ellissociti e schistociti. Dato che la paziente riferisce flussi molto abbondanti viene anche richiesta una visita ginecologica che esclude patologie a carico dell'apparato genito-riproduttivo. Dopo circa una settimana di ricovero la ragazza viene dimessa con diagnosi di anemia sideropenica in un contesto di sindrome di Plummer-Vinson in paziente portatrice di emoglobina C, e viene impostata terapia domiciliare con calcio levofolinato e ferro. Successivamente, in occasione di una visita di controllo la paziente riferisce la persistenza di astenia e affaticabilità, gli esami ematochimici mostrano solo un modesto miglioramento del quadro ematologico (Hb 11.7 g/dl, MCV 64.5 fl, RDW 17.7%, sideremia 31 mg/dl, ferritinemia 6 ng/ml). Si decide, quindi, di eseguire un'ulteriore gastroscopia, dopo appena otto mesi dalla precedente, che mostra la presenza di un cercone fibroso nella stessa posizione del precedente, si procede quindi alla lacerazione meccanica. Attualmente la paziente riferisce di discreto benessere, assume terapia marziale ed esegue un follow-up trimestrale con esami ematochimici ed annuale con esofagogastroduodenoscopia.

Discussione

La sindrome di Plummer-Vinson è una patologia di cui si conosce poco a causa della sua rarità, infatti le descrizioni sono prevalentemente dei *case-reports*. Il caso di FK è interessante per diversi aspetti. In primis è noto che la malattia colpisce prevalentemente le donne di mezza età, mentre è più rara nell'adolescenza. Come evidenziato nell'anamnesi, la ragazza da diversi anni assumeva una rigorosa dieta vegetariana, tale fattore potrebbe supportare l'ipotesi eziopatogenetica del deficit nutrizionale. In ultimo, è interessante notare che la paziente in soli 8 mesi ha ripresentato un quadro sovrapponibile al precedente nonostante la terapia, incoraggiando la necessità di un *follow-up* stretto per questi pazienti. A tutt'oggi non esistono linee guida specifiche sul timing dell'endoscopia, nel caso riportato viene effettuato un controllo ogni 12 mesi.

Tabelle e figure



Figura 1. Fasi precoci dello studio radiografico della deglutizione: la freccia rossa evidenzia una sub-stenosi nella porzione cervicale dell'esofago con parziale ristagno di mezzo di contrasto e dilatazione del lume esofageo a monte.

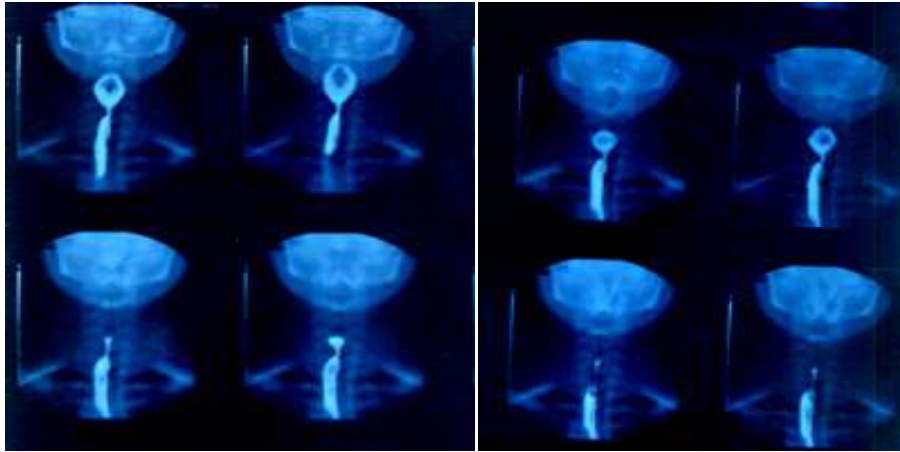


Figura 2. Fasi tardive dello studio radiografico della deglutizione: è evidente la difficoltà del mezzo di contrasto nella discesa lungo l'esofago.

Bibliografia

1. Plummer S. Diffuse dilatation of the esophagus without anatomic stenosis (cardiospasm). A report of ninety-one cases. *J Am Med Assoc* 1912;58:2013-2015.
2. Vinson PP. A case of cardiospasm with dilatation and angulation of the esophagus. *Med Clinics North Am* 1919;3:623-627.
3. Vinson PP. Hysterical dysphagia. *Minnesota Med* 1922;5:107-108.
4. Paterson DR. A clinical type of dysphagia. *J Laryngol Otol* 1919;34:289-291.
5. Kelly AB. Spasm at the entrance of the esophagus. *J Laryngol Otol* 1919;34:285-289.
6. Wynder EL, Hultberg S, Jacobsson F et al. Environmental factors in cancer of the upper alimentary tract. A Swedish study with special reference to Plummer-Vinson (Paterson-Kelly) syndrome. *Cancer* 1957;10:470-482.
7. Noshier JL, Campbel WL, Seaman WB. The clinical significance of cervical esophageal and hypopharyngeal webs. *Radiology* 1975;117:45-54.
8. Chen TS, Chen PS. Rise and fall of the Plummer-Vinson syndrome. *J Gastroenterol Hepatol* 1994;9:654-658.
9. Hoffmann RM, Jaffe PE. Plummer-Vinson syndrome. A case report and literature review. *Arch InternMed* 1995;155:2008-2111.
10. Mansell NJ, Jani P, Bailey CM. Plummer-Vinson syndrome – a rare presentation in a child. *J Laryngol Otol* 1999;113:475-476.
11. Anthony R, Sood S, Strachan DR et al. A case of Plummer-Vinson syndrome in childhood. *J Pediatr Surg* 1999;34:1570-1572.
12. Lopez Rodriguez MJ, Robledo Andres P, Amarilla Jimenez A et al. Sideropenic dysphagia in an adolescent. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002;34:87-90.
13. Dantas RO. Iron deficiency and dysphagia. *Am J Gastroenterol* 1999;94:3072-3073.
14. Dantas RO. Esophageal motility impairment in Plummer-Vinson syndrome. Correction by iron treatment. *Dig Dis Sci* 1993;38:968-971.
15. Dickey W, McConnell B. Celiac disease presenting as the Paterson-Brown Kelly (Plummer-Vinson) syndrome. *Am J Gastroenterol* 1999;94:527-529.
16. Rashid Z, Kumar A, Komar M. Plummer-Vinson syndrome and postcricoid carcinoma: late complications of unrecognized celiac disease. *Am J Gastroenterol* 1999;94:1991.
17. Medrano M. Dysphagia in a patient with rheumatoid arthritis and iron deficiency anemia. *Med Gen Med* 2002;4:10.
18. Chisholm M. The association between webs, iron and post-cricoid carcinoma. *Postgrad Med J* 1974;50:215-219.
19. Messmann H. Squamous cell cancer of the oesophagus. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2001;15:249-265.