

Soluzione del caso clinico di pagina 127

SVILUPPO DEL CASO CLINICO E RISOLUZIONE

Alla luce della persistenza del sanguinamento, la bambina è stata sottoposta a indagine endoscopica con biopsie in anestesia generale. L'EGDS (esofagogastroduodenoscopia) è risultata macroscopicamente nella norma, la colonscopia ha messo in evidenza una mucosa normale dell'intero colon con evidenza di una ulcera coperta da fibrina, a 3 cm dal margine anale (Fig. 1). La valutazione microscopica delle biopsie rettali ha identificato la presenza di mucosa gastrica eterotopica associata a infiltrato infiammatorio cronico (Fig. 2). Veniva così avviata terapia con anti-H2 con pronta risoluzione del sanguinamento.

PUNTI CRITICI DELLA DIAGNOSTICA DIFFERENZIALE

Il quadro clinico presentato dalla piccola paziente, risultava verosimilmente poco compatibile con una diagnosi di malattia infiam-

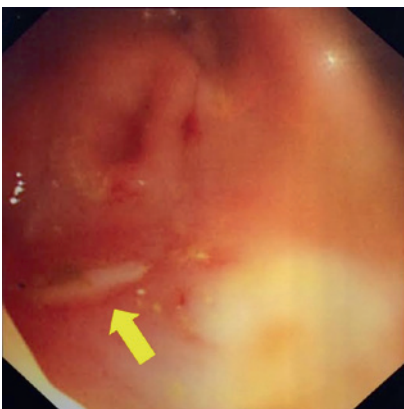


FIGURA 1.
Ulcera singola del retto coperta da fibrina.

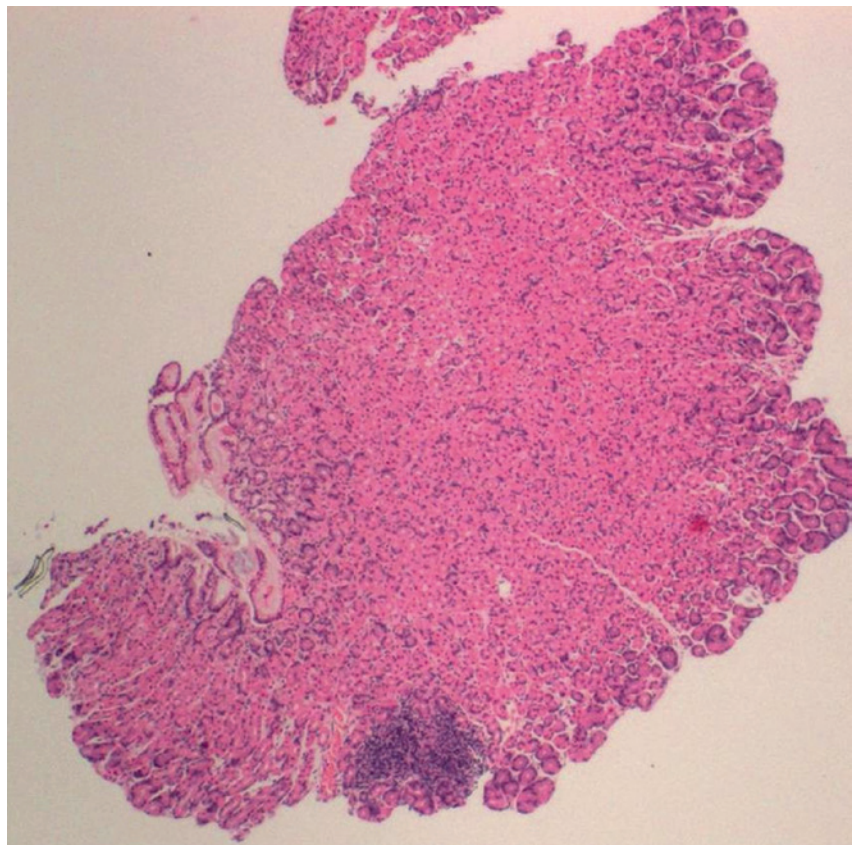


FIGURA 2.
Mucosa gastrica eterotopica associata ad infiltrato infiammatorio.

Tommaso Alterio¹
Camilla Salvestrini²

¹ Addenbrookes Hospital, University of Cambridge, Cambridge, UK; Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Messina, Messina;
² Addenbrookes Hospital, University of Cambridge, Cambridge, UK

Key words

Rectal bleeding • Rectal ulcer • Gastric heterotopia of the rectum • Erroneous embryologic development of the stomach

Abstract

We report a case of a 2 years old girl referred to us with 3 weeks history of frank rectal bleeding. She was previously well with no significant past medical problems and a negative family history for GI conditions.

Suspecting a juvenile polyp we performed an endoscopy which showed a single linear ulcer in the rectum at 3 cm from the anal margin. Biopsies taken nearby showed a heterotopic gastric mucosa of the rectum which represents a rare but recognized cause of rectal bleeding.

matoria cronica intestinale vista l'assenza di campanelli d'allarme (*red flags*) per MICI: perdita di peso, sintomi notturni, positività degli indici di flogosi.

Diventava quindi importante valutare le altre possibili diagnosi differenziali e inquadrarle nel contesto clinico presentato dalla bambina. La colite infettiva poteva essere esclusa sulla base dell'esame obiettivo (non febbre o dolore addominale) e della completa negatività degli esami su feci e degli indici di flogosi. L'ipotesi della presenza di uno o più polipi intestinali era da considerarsi una delle ipotesi più probabili prima della endoscopia, poiché il quadro clinico e la negatività degli esami ematochimici potevano essere compatibili. L'abuso sessuale, a nostro avviso, è rimasta una delle diagnosi differenziali più sospette anche dopo la colonscopia (ulcera singola del retto) e, per fortuna, è stata esclusa soltanto dopo il referato istologico delle biopsie.

COMMENTO

Il termine eterotopia deriva dal greco *ετεροτοπία* e significa "al-

tra sede". L'eterotopia gastrica del retto è una condizione molto rara, prevalente nel sesso maschile (M:F, 20:7)¹. La causa, ancora non del tutto nota, si pensa possa essere **congenita** e quindi dovuta a un errore dello sviluppo fetale durante la differenziazione delle cellule staminali endodermiche o a un erroneo sviluppo dello stomaco che avviene tra la quarta e la settima settimana di età gestazionale; oppure **acquisita** come conseguenza di un trauma o di un processo distruttivo con esito in metaplasia, in maniera del tutto simile a quello che avviene nell'esofago di Barrett².

In letteratura sono stati descritti meno di 30 casi pediatrici di eterotopia gastrica del retto dal 1966 ad oggi³. I sintomi d'esordio possono essere caratterizzati da sanguinamento rettale non accompagnato da dolore (95% dei casi), dolore anale (17% dei casi), dolore addominale (8,6% dei casi), diarrea (8% dei casi) o ulcerazione perianale (4,3% dei casi)³. I riscontri macroscopici più frequenti possono essere polipi, diverticoli, ulcere o, esclusiva-

mente, aspetto eritematoso della mucosa rettale. Se non trattata, la lesione può portare a importante sanguinamento gastrointestinale, perforazione, intussuscezione, fistole retto-vescicali o evoluzione verso la displasia maligna³. Dal punto di vista terapeutico, il sanguinamento rettale risponde alla terapia con anti-H2 o PPI ma questi non inducono l'involuzione della lesione, per cui è necessaria una resezione chirurgica o endoscopica¹.

Bibliografia

- ¹ Srinivasan R, Loewenstine H, Mayle JE. *Sessile polypoid gastric heterotopia of rectum: a report of 2 cases and review of the literature*. Arch Pathol Lab Med 1999;123:222-4.
- ² Wildemore B, Ciocca V, Infantolino A, et al. *Gastric heterotopia of the rectum: a case report*. Internet J Pathol 2006;5:1-4.
- ³ Al-Hussaini A, Lone K, Al-Sofyani M, et al. *Gastric heterotopia of rectum in a child: a mimicker of solitary rectal ulcer syndrome*. Ann Saudi Med 2014;34:245-9.

KEY POINTS

- L'eterotopia gastrica del retto è una condizione molto rara che richiede un'elevata abilità diagnostica dell'endoscopista nel ricercare piccole lesioni spesso sottostimate.
- La diagnosi finale è sia macroscopica ma soprattutto istologica, in quanto i sintomi possono essere aspecifici.
- La prognosi dell'eterotopia gastrica del retto è potenzialmente severa in quanto, se non trattata, può portare a una evoluzione maligna della lesione.
- La terapia sintomatologica si basa sull'utilizzo degli anti-H2 e/o PPI ma per l'involuzione della lesione che può essere considerata potenzialmente una lesione precancerosa, è necessaria l'asportazione chirurgica o endoscopica.