

Coinvolgimento neuromuscolare acuto nel deficit di tiamina: un dilemma diagnostico

Gian Maria Asiola¹, Roberto D'Angelo², Elena Merli¹, Pietro Cortelli^{1,2}, Maria Guarino², Rita Rinaldi²

¹Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie (DiBiNeM), Università di Bologna, Bologna

²IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, UOC interaziendale Clinica Neurologica Metropolitana (NeuroMet), Neurologia AOU S.Orsola-Malpighi, Bologna

Introduzione: la carenza di tiamina determina un danno sia a carico del *Sistema Nervosa Centrale* (eg. sindrome di Wernicke-Korsakoff, WKS) sia del *Sistema Nervoso Periferico* (Beri-Beri secco, BS). BS si esprime tipicamente con una *Polineuropatia Sensitivo-Motoria Simmetrica assonale lunghezza-dipendente*. Raramente è stata descritta una presentazione *neuromuscolare acuta il cui fenotipo clinico si caratterizza per ipostenia prevalentemente prossimale associata a mialgie*, la cui patogenesi non è stata chiarita: *neuropatia prossimale o miopatia primitiva?*

Casi clinici:

Caso 1 - femmina, 27 anni, 14° sett. di gravidanza	Caso 2 – femmina, 43 anni
Ricoverata per iperemesi incoercibile, debolezza generalizzata, stato confusionale, concomitante iperparatiroidismo	Cirrosi esotossica con potus attivo, ricoverata scompenso ascitico, ittero e infezione polmonare. Dopo due giorni comparsa di marcata ipostenia agli arti inferiori
Rallentamento ideo-motorio, disorientamento, ny gaze-evoked ad ampie scosse, ipostenia prossimale arti inferiori (ileopsoas 4/5, quadricipite 1/5), associata a mialgie a livello del quadricipite. Areflessia arti inferiori.	Ipostenia arti inferiori prevalentemente prossimale (ileopsoas 3/5, quadricipite 2/5, tibiale anteriore 4/5), ipoestesia distale e iporeflessia diffusa, assenti i rotulei.
RMN encefalo: iperintensità FLAIR (III ventricolo, talami, PAG) tipico per WKS. RMN muscolare: iperintensità nelle sequenze T2 FatSat nei ventri muscolari del muscolo quadricipite, compatibile con miopatia neurogena (figura) CPK: nella norma EMG: segni di denervazione a carico dei quadricipiti. Lieve riduzione ampiezza SNAP arti inferiori.	RMN rachide CMDC: nella norma. Indagini liquorali: dissociazione albumino citologica (proteine 72 mg/dl) CPK nella norma EMG: segni di denervazione a carico degli arti inferiori (prossimale >distale), con conduzioni nervose preservate.
Supplementazione parenterale di tiamina: miglioramento del ny e dello stato cognitivo, non della componente neuromuscolare. EMG (a 90 giorni): iniziali segni reinnervazione.	IgEV e supplementazione parenterale di tiamina: assenza di risposta immediata. Parziale miglioramento tardivo con possibilità di stazione eretta e marcia autonoma con supporto. EMG (a 9 mesi): riduzione dei segni di denervazione con rimodellamenti neurogeni a carico degli arti inferiori.

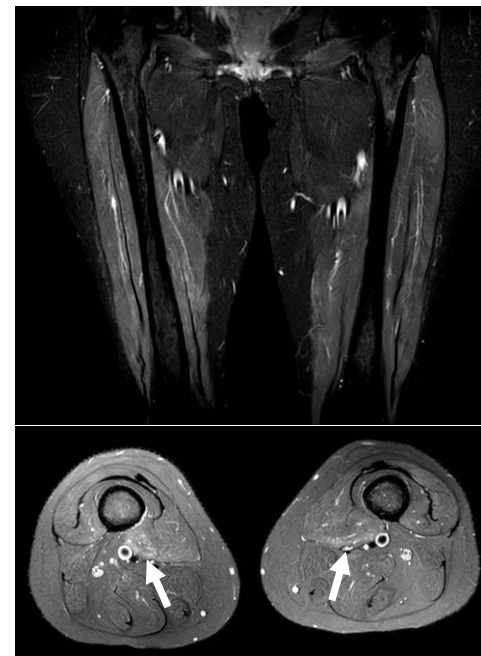


Figura. RMN muscolare, sequenza T2 FAT-SAT

Discussione: il coinvolgimento neuromuscolare prossimale nel deficit di tiamina è un evento raro. Precedenti descrizioni hanno fornito interpretazioni discordanti, non chiarendo se il danno fosse primariamente miopatico o secondario a neuropatia prossimale. I nostri risultati, in particolare il follow-up seriato EMG, depongono per una disfunzione *primariamente neurogena, prossimale, non lunghezza dipendente*, con limitata e tardiva risposta alla supplementazione con tiamina.

Conclusioni: il Beri-Beri secco si caratterizza per una neuropatia periferica simmetrica, e più raramente per una *amiotrofia prossimale*. Un rapido e corretto inquadramento diagnostico è essenziale al fine di un puntuale ed efficace trattamento suppletivo.