

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UN'INASPETTATA CONVULSIONE... EPATICA

Barbara Cristiani, Marilia Di Pietro, Giovanna Tezza, Helmuth Egger

¹Scuola di Specializzazione di Pediatria, Università di Verona

²Divisione di Pediatria, Ospedale Tappeiner, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Comprensorio di Merano

Indirizzo per corrispondenza: giovanna.tezza@gmail.com

Neonato di 9 mesi, peso 8790 g (25-50° percentile), L 71 cm (25° percentile), CC 43,7 cm (3-10° percentile) accede in PS per un episodio di due minuti con tremori, sguardo fisso, ipertono muscolare e lieve rialzo termico. Una prima valutazione in Pronto Soccorso non mostra nulla di rilevante. Agli esami in urgenza: GOT 355 U/l, GPT 332 U/l (x 5 ULN), glicemia 126 mg/dl. L'esame obiettivo più approfondito evidenzia margine epatico in fossa iliaca destra, confermato all'ecografia addome (+8 cm dall'arco costale, non alterazioni morfologiche). In anamnesi si segnala SGA (PN 2300 g; < 3° percentile; L 47 cm; 3° percentile).

Le patologie associate a una ipertransaminasemia possono essere di natura infettiva (sierologie virali negative), patologie metaboliche (ammonio, lattato e glucosio nella norma), autoimmuni (ANA e ASMA nella norma), con coinvolgimento muscolare (CPK nella norma), epatotossiche o da colestasi (gamma-GT nella norma), epatite celiaca (sierologia negativa), deficit di alfa-1 anti-tripsina (dosaggio negativo), sindrome di Swachmann-Diamond (neutrofili e piastrine nella norma), fibrosi cistica (screening alla nascita negativo), malattia di Addison (cortisolo in range).

Durante il ricovero è afebrile, non ulteriori episodi analoghi a quello descritto. Assunzione dei pasti regolare, ma, in seguito a un prolungato tempo di digiuno (> 3 ore), si registra ipoglicemia pre-prandiale (38 mg/dl) asintomatica. Questo nuovo elemento con il riscontro di un incre-

mento dei valori di lattato (4,26 mmol/l) e dei trigliceridi (762 mg/dl), ci orienta verso una sospetta glicogenosi. Il centro di riferimento conferma con analisi genetica la diagnosi di **glicogenosi di tipo IXa** (gene PHKA2 - OMIM *300798 - c.893G>C).

Le **glicogenosi** sono malattie metaboliche rare (1: 100.000) caratterizzate da un'alterazione genetica nel metabolismo del glicogeno. Esistono 15 diverse forme, suddivise in epatiche e muscolari. Le forme epatiche si presentano con epatomegalia e ipoglicemia. La glicogenosi di tipo IXa (più spesso *X-linked*) è causata da un difetto enzimatico della fosforilasi chinasi b. La presentazione clinica è subdola: epatomegalia (92% dei casi), ipertrigliceridemia (70%), ipercolesterolemia (76%), ritardo staturale (68%) e rara ipoglicemia.

Il decorso della malattia è solitamente benigno con scomparsa dei sintomi in età adulta.

La peculiarità del caso clinico è l'esordio con sintomi aspecifici. Ciò che ha ritardato il sospetto diagnostico sono stati il normale sviluppo staturale, i ripetuti valori di glicemia e lattato nella norma. L'occasionale ipertransaminasemia ci ha guidati nella diagnosi differenziale. Solo successivamente i sintomi iniziali sono stati ricondotti a un'ipotetica ipoglicemia. Infine, quel che risulta sempre essenziale nella valutazione clinica è un accurato esame obiettivo, per cui nell'identificare i margini epatici bisogna partire... sempre dal basso!