

## **FIBROSI CISTICA ATIPICA CON PANCREAS DIVISUM COMPLETO: QUALE RELAZIONE?**

Clara Coppola<sup>1</sup>, Iolanda Parente<sup>1</sup>, Simona Errichiello<sup>2</sup>, Luigi Martemucci<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Settore di Pediatria, Università “Federico II”, Napoli

<sup>2</sup>UO Gastroenterologia e Infettivologia Pediatrica, AORN “Santobono-Pausilipon”, Napoli

**Indirizzo per corrispondenza:** iolanda.parente@hotmail.it

### **Introduzione**

L'incidenza della pancreatite (P) in età pediatrica risulta in progressivo aumento. Mentre in età pediatrica le pancreatiti acute (PA) risultano poco frequenti, assumono invece rilevanza quelle acute-ricorrenti (PAR) e croniche (PC). I fattori di rischio sono le alterazioni genetiche e le malformazioni pancreatiche strutturali. Il pancreas divisum (PD) rappresenta la più comune anomalia strutturale congenita, ma il suo ruolo nelle PAR è ancora controverso. Tra le possibili cause genetiche, assumono invece rilevanza le mutazioni dei geni PRSS1, PRSS2, SPINK1 e il CFTR.

### **Caso clinico**

Bambina di 10 anni, presenta febbre e dolore addominale epigastrico e vomito; in Pronto Soccorso importante rialzo degli indici di funzionalità pancreatiche (amilasi 3245 UI/l, lipasi 7303 UI/l).

In anamnesi, un pregresso episodio di PA qualche mese prima. Sono state escluse presumibili cause infettive (virali) della pancreatite; nella noma i valori di colesterolo e trigliceridi.

Alla colangio-RM evidenza di “segmentaria ectasia del dotto principale e similare morfologia del tratto distale del dotto pancreatico accessorio estuante verosimilmente in papilla minor”. Si poneva dunque sospetto di PD. Veniva avviato screening genetico per le forme di PAR/PC. Alla risoluzione dell'episodio acuto, veniva praticata colangio-

pancreatografia endoscopica retrograda (ERCP) con Rxscoopia. Quest'ultima evidenziava un piccolo dotto pancreatico tributario della porzione cefalica del pancreas, compatibile con un quadro di PD completo; si decideva di eseguire sfinterotomia della papilla minor. Tuttavia, dopo appena 20 giorni, la bambina rientrava per nuovo episodio di PA, con dolore addominale e rialzo degli enzimi pancreatici (lipasi 1910 UI/l, amilasi totale 966 UI/l, amilasi pancreatico 915 UI/l, amilasuria 1388 UI/l). Viene posta in NPP e dieta ipolipidica, con progressivo miglioramento della sintomatologia. Si procedeva a una nuova ERCP, ma si decideva di soprassedere allo *stenting*. Nel frattempo, giungeva il risultato dell'analisi genetica che evidenziava la presenza di due varianti causali di malattia a carico del gene CFTR: R170H, associato a forma *mild* di fibrosi cistica, e N1303K, associato a forma severa di CF, entrambi in eterozigosi. Tale genotipo è compatibile con una forma atipica di fibrosi cistica, detta anche CFTR *related disorder*.

### **Conclusioni**

Il caso descritto si aggiunge ai casi già presenti in letteratura di soggetti con contemporanea presenza di PD associato a PC familiare. Resta ancora da chiarire se la presenza di PD sia un effetto delle mutazioni genetiche o si tratti di una associazione. Consigliamo ai pazienti con pancreatite idiopatica con PD di sottoporsi anche a test genetici per le pancreatiti familiari.