

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Febbraio 2019

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

IPERTRANSAMINASEMIA ED EPATOMEGALIA: CERCA UNA DIAGNOSI!

Costanza Di Chiara¹, Gianluca D'Onofrio¹, Paolo Maria Pavanello², Stefano Martellosi²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dipartimento Salute Donna e Bambino, Università di Padova

²UOC di Pediatria, Ospedale "Ca' Foncello", Treviso

Indirizzo per corrispondenza: stefano.martellosi@aulss2.veneto.it

Un bambino di 7 anni, affetto da sindrome di Gilbert e autismo con ritardo cognitivo, presenta riscontro occasionale di isolato aumento di ALT (85 U/l) confermato ai successivi controlli e associato a epatomegalia con fegato a ecostruttura regolare.

Normali gli indici di flogosi, CPK e la funzionalità epatica (gGT, fosfatasi alcalina, coagulazione, protidemia, protidogramma).

Un persistente e asintomatico lieve aumento delle transaminasi con valori di gGT normali rientra nell'ambito di una sindrome citolitica cronica pura. L'associazione con epatomegalia richiede sempre un approfondimento diagnostico. Sono state quindi escluse le cause di ipertransaminasemia dovute a infezione da virus epatotropi, a endocrinopatie, a malattia celiaca; non è presente ipergammaglobulinemia, ANA, ASMA, LKM negativi. Cerulo-

plasmina e alfa-1-antitripsina sono nella norma, così come l'emogasanalisi, l'ammonio, il lattato, l'acido urico. Tutto negativo eppure il quadro clinico è confermato. Mettiamo insieme: ritardo cognitivo con regressione del comportamento dall'età di due anni, epatomegalia e ipertransaminasemia: mucopolisaccaridosi?

L'aumento dei mucopolisaccaridi urinari e la successiva analisi genetica hanno permesso di fare diagnosi di **mucopolisaccaridosi tipo 3**.

L'ipertransaminasemia rappresenta una delle alterazioni di laboratorio con cui spesso il pediatra si trova a confrontarsi. Quando si associano a epatomegalia, elevati valori di transaminasi richiedono sempre un'indagine approfondita, alla ricerca di eventuale causa rara sottostante.