

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

GASTROENTEROLOGIA ED EPATOLOGIA

UNA SCIATRICE SFEGATATA

Anna Tulone

Università di Milano - Bicocca

Indirizzo per corrispondenza: anna.tulone@gmail.com

Giorgia, 11 anni, sciatrice. Anamnesi familiare e personale silenti.

Da un paio di mesi, dopo trauma distrattivo dell'arto inferiore sinistro, lamenta episodi di dolore crampiforme e tumefazione della gamba sinistra, condizionanti lenta ripresa dell'attività fisica. Da qualche giorno ha ripreso a sciare.

Giunge in Pronto Soccorso per riacutizzazione del dolore e della tumefazione alla gamba sinistra. All'esame obiettivo edema degli arti inferiori (sinistro > destro), ipotrofismo muscolare sinistro con dolorabilità alla palpazione, cute indenne.

Obiettività cardio-respiratoria nella norma. Fegato e milza a 2 cm dall'arco costale.

Esegue:

- ecodoppler dell'arto inferiore, negativo per problematiche di natura vascolare;
- esami ematici che mostrano GB 2900/mmc, Hb 10 g/dl, PLT 93000/mmc, AST/ALT 136/77 U/l, CPK 369 U/l, LDH 490 U/l, PCR 0,5 mg/dl, INR 1,9, aPTT 1,6, fibrinogeno 122 mg/dl
- ecografia addominale che segnala lieve epatosplenomegalia, parenchima epatico nettamente disomogeneo, piccolo linfonodo all'ilo epatico.
- Rx torace: negativa.

Alla luce di tali reperti Giorgia viene ricoverata e nell'ipotesi di una patologia linfoproliferativa esegue AM e BOM che risultano negativi.

Ulteriori riscontri di laboratorio: VES 47 mm/h, albumina 2,3 g/dl gamma GT 225 U/l bilirubina tot/ diretta 1,2/0,5 mg/dl, IgG/A/M 3060/409/391 md/dl.

In considerazione della disfunzione epatica, si eseguono accertamenti per epatiti autoimmuni (LKM- AMA- ASMA negativi); sierologie per virus epatotropi (negative) e, nel sospetto di Malattia di Wilson, cupremia (nella norma), ceruloplasminemia (ai limiti inferiori) e cupruria delle 24 ore, basale e dopo carico di penicillamina che risultano estremamente elevate tale dato consente di confermare il sospetto diagnostico di malattia di Wilson.

La malattia di Wilson è una patologia autosomica recessiva dovuta a mutazione del gene ATP7B, coinvolto nella eliminazione del rame. L'alterazione causa un accumulo tossico di rame in particolare a livello di fegato, sistema nervoso centrale, reni e cornea. Il decorso frequentemente asintomatico, può ritardare la diagnosi fino a un quadro di insufficienza epatica con necessità di trapianto. L'esito può essere fatale. Giorgia ha intrapreso il trattamento con penicillamina e integrazione di piridossina e vitamina K. Il successivo miglioramento della funzionalità epatica ha scongiurato la necessità del trapianto epatico.