



CASI CLINICI INTERESSANTI

Gruppo di Lavoro:

Carlo Polloni (Coordinatore)

Veronica Albano, Stefania Castellaneta,

Elena Lionetti, Francesco Valitutti

03

Non pensiamo sempre al male... un raro caso di iperlipasemia benigna

Conduttore: Elena Lionetti

PRESENTAZIONE

Una bambina di sei anni giunge alla nostra osservazione per il riscontro occasionale di elevati livelli di lipasi sierica con normale livello di amilasi. La piccola è terzogenita di genitori non consanguinei, nata da parto spontaneo dopo gravidanza decorsa fisiologicamente. Anamnesi personale remota e familiare negative per patologie degne di nota, ad eccezione di una scarsa ma costante crescita staturo-ponderale. All'esame obiettivo la piccola presenta peso, altezza e indice di massa corporea rispettivamente di 20.8 kg, 123.5 centimetri e 14 Kg/m² (10° centile) senza alcun segno clinico di malattia pancreatica o di altre patologie. Gli esami del sangue di routine erano normali (emocromo completo, glicemia, test di funzionalità renale ed epatica, bilirubinemia totale e frazionata, assetto ferrico e immunoglobuline).

Al fine di valutare una possibile causa dell'elevata lipasi, sono state effettuate le seguenti indagini: assetto lipidico, sierologia per citomegalovirus, Ebstein-Barr, toxoplasma, rosolia, parvovirus, anticorpi anti-transglutaminasi, anticorpi antinucleari, anticorpi anti-citoplasma dei neutrofili e anticorpi anti-Saccharomyces cervisiae, C-peptide e anticorpi anti-insulina pancreatica, elastasi fecale, tripsinogeno sierico, IgG4 e test del sudore: tutti nel range di normalità. Le concentrazioni sieriche di amilasi e isoamilasi pancreatica e di lipasi sono state determinate con metodo enzimatico colorimetrico e l'unico parametro anomalo era solo la lipasi sierica, aumentata di tre volte rispetto al valore normale (193 U/L, v.n.: 0-60 U/L), con valori fluttuanti giornalmente. È stata quindi valutata la morfologia del pancreas e delle vie biliari tramite ecografia addominale e risonanza magnetica che non hanno mostrato alcun segno patologico. Le mutazioni genetiche associate a pancreatite cronica (tra cui le mutazioni per il CFTR, PRSS1 e SPINK1) erano negative così come il controllo familiare dell'iperenzimemia pancreatica. Pertanto, dopo aver escluso tutte le cause più comuni di iperlipasemia, abbiamo deciso di seguire la paziente con esami del sangue ogni sei mesi. Per due anni di follow-up la bambina non ha mostrato segni o sintomi di malattia pancreatica o di altre patologie e gli esami del sangue, nonché la morfologia ecografica del suo pancreas sono rimasti nella norma, fatta eccezione per i livelli ematici di lipasi che oscillavano durante tutto il periodo di follow-up [valore medio: 195.8 U/L (range: 179-218 U / L)]. Pertanto, abbiamo posto diagnosi di iperenzimemia pancreatica benigna o sindrome di Gullo con esclusivo aumento di lipasi. La diagnosi è stata in seguito confermata dal Prof. Gullo a cui abbiamo esposto il caso.

DISCUSSIONE

L'iperenzimemia pancreatica è una condizione rara nei bambini, che può essere dovuta a diverse patologie, la più frequente delle quali è la pancreatite acuta o cronica. Altre cause sono rappresentate dalla macroenzimemia in corso di malattie autoimmuni, fibrosi cistica, litiasi biliare, sindrome di Gilbert, ipertrigliceridemia, infarto intestinale, ulcera duodenale, trauma addominale, chetoacidosi diabetica, insufficienza renale, etc.

Gullo et al. hanno recentemente dimostrato l'esistenza di un'iperenzimemia pancreatica benigna definita come un aumento anormale degli enzimi pancreatici sierici che si verifica negli adulti o nei bambini sani in assenza di patologia pancreatica o di altre malattie; è asintomatica, può essere familiare o sporadica e persiste nel tempo con notevoli fluttuazioni delle concentrazioni enzimatiche sieriche. Devono trascorrere almeno 1-2 anni per poter considerare benigna un'iperenzimemia. Gli autori hanno studiato questa condizione in 15 bambini con iperenzimemia. Tra di loro 13 presentavano livelli persistentemente elevati di tutti gli enzimi pancreatici, uno presentava un aumento persistente del livello della sola lipasi ed in un bambino l'iperenzimemia si è manifestata solo transitoriamente.

La condizione era familiare in 12 bambini e sporadica in tre di essi.

La causa dell'iperenzimemia pancreatica e del suo comportamento fluttuante non è nota. È stato dimostrato che vi è un pathway diretto dal trans-Golgi alla membrana cellulare basolaterale tramite il quale gli enzimi di nuova sintesi raggiungono la circolazione. È stato ipotizzato che un difetto in questa via potrebbe essere responsabile dell'aumentato passaggio degli enzimi in circolo. Il comportamento fluttuante potrebbe dipendere dal grado del difetto cellulare, con il passaggio di enzimi sporadico quando il difetto è lieve e più frequente quando il difetto è grave.

TAKE HOME MESSAGE

Questo caso clinico è il secondo in letteratura di iperlipasemia isolata benigna.

La conoscenza per il Pediatra Gastroenterologo di questa sindrome può essere utile nella gestione dell'iperenzimemia pancreatica, perché consente di ridurre il numero ed i costi di ulteriori indagini e il tempo per arrivare alla diagnosi e, soprattutto, consente di alleviare la preoccupazione dei genitori del bambino.

È importante sottolineare che, anche se raramente (1-2% dei casi), un iperenzimemia pancreatica apparentemente benigna può essere il primo segno clinico di un tumore pancreatico, che può dichiararsi negli anni successivi.

AUTORI

CONDUTTORE DEL CASO

Dott.ssa Elena Lionetti

Dipartimento di Pediatria - Università di Catania

COLLABORATORI

Dott. Salvatore Leonardi, Dott.ssa Novella Rotolo, Dott. Massimo Spina

U.O. Broncopneumoallergologia Pediatrica - Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele di Catania

ESPERTO CONSULTATO

Prof. Lucio Gullo

Istituto di Medicina Interna - Ospedale S. Orsola, Università di Bologna

Con la collaborazione della Regione SIGENP Trentino Alto Adige