

Approccio al bambino con ipertransaminasemia.

Raffaele Iorio (riorio@unina.it)

Dipartimento di Pediatria, Università di Napoli Federico II

Una malattia di fegato può essere identificata in seguito al riscontro occasionale di aumento dei livelli sierici delle transaminasi (AST, aspartato aminotransferasi; ALT alanino aminotransferasi), anche in assenza di sintomatologia clinica (1,2). Poichè le transaminasi sono enzimi intracellulari presenti in diversi tessuti (fegato, cuore, muscolo scheletrico, tessuto adiposo, cervello, rene, etc.), un rialzo delle transaminasi nel siero può essere anche la spia di patologie extra-epatiche. Numerose sono le possibili cause di ipertransaminasemia in età pediatrica: infettive, autoimmunitarie, genetico-metaboliche, biliari, nutrizionali (celiachia, obesità), da farmaco-tossicità, da patologia extra-epatica.

A fronte della molteplicità delle etiologie, il quadro clinico è in alcuni casi poco specifico, per cui ne possono derivare un notevole impegno diagnostico ed un alto rischio di effettuare eccessive indagini con costi elevati. E' pertanto opportuno valorizzare al massimo l'anamnesi e l'esame obiettivo per una ricerca mirata della causa (vedi file .ppt). Talvolta alcuni segni clinici, suggestivi di specifiche entità, possono sfuggire se non specificamente ricercati. Tra le cause extraepatiche di ipertransaminasemia, si richiama l'attenzione sulle patologie muscolari ed, in particolare, sulle distrofie muscolari che possono essere clinicamente silenti nei primi anni di vita. Il dosaggio dei livelli sierici di creatinasi (CK) consente di individuare agevolmente le ipertransaminasemie di origine muscolare.

L'ipertransaminasemia può anche costituire il primo segno di malattie colestatiche perchè in alcune di esse, soprattutto nelle fasi iniziali, l'ittero può mancare. In questi

casi è di ausilio il dosaggio dell'enzima gamma-glutamiltanspeptidasi (GGT) che è un indice sensibile di patologia biliare.

Una corretta identificazione della causa dell'ipertransaminasemia è importante perché per alcune entità sono disponibili interventi terapeutici efficaci. Inoltre, nei casi in cui è in gioco un'eziologia infettiva l'identificazione dell'ipertransaminasemia può consentire di avviare le opportune misure preventive atte ad evitare il contagio dei contatti. Nei casi ad eziologia genetico/metabolica la diagnosi può consentire il consiglio genetico.

Un lieve aumento delle transaminasi si può verificare in corso di episodi infettivi intercorrenti e risolversi in breve tempo. E' anche vero però che malattie epatiche croniche quali, ad esempio, le epatiti croniche virali ed alcune forme di epatite autoimmune possono decorrere con modesta ipertransaminasemia (protratta o fluttuante) in assenza di sintomatologia. Tali evenienze costituiscono pertanto una difficoltà nell'approccio diagnostico al bambino con ipertransaminasemia.

Un altro parametro da valutare è quello della durata. Se un'ipertransaminasemia dura più di 6 mesi è con molta probabilità espressione di una patologia cronica del fegato. Occorre comunque tener presente che non sempre si può attendere tale termine, in quanto alcune epatopatie –in assenza di terapia- possono avere un decorso così grave in tempi brevi da mettere a rischio la sopravvivenza. E' questo, ad esempio, il caso dell'epatite autoimmune e di alcune epatopatie metaboliche quali il morbo di Wilson.

Obbligatoriamente nei casi di aumento severo delle transaminasi e, comunque, ogni qualvolta si sospetti un interessamento epatico significativo, conviene valutare la funzionalità del fegato attraverso la determinazione dei parametri emocoagulativi (tempo di protrombina, tempo di tromboplastina parziale attivato), dell'albuminemia, dell'ammoniemia, della glicemia.

REFERENZE

1. Pratt DS, Kaplan MM.

Evaluation of abnormal liver-enzyme results in asymptomatic patients.

N Engl J Med 2000; 342:1266-71.

2. Iorio R, Sepe A, Giannattasio A, Cirillo F, Vegnente A.

Hypertransaminasemia in childhood as a marker of genetic liver disorders.

J Gastroenterol 2005; 40:820-6.