

Trattamento endoscopico delle pancreatiti genetiche in età pediatrica

Principal Investigators:

Simona Faraci
UOS Endoscopia Digestiva
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
00165, Piazza di Sant'Onofrio 4, Roma, Italia
Email: simona.faraci@opbg.net; simmifa@virgilio.it;
Cell: +39 3349532800

Co-investigator

Valerio Balassone
Chirurgia ed Endoscopia Digestiva
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
00165, Piazza di Sant'Onofrio 4, Roma, Italia
Email: valerio.balassone@opbg.net;

Background

La pancreatite cronica (PC) è una patologia progressiva a carico del pancreas che si caratterizza per infiammazione e fibrosi dell'organo con insufficienza della funzione esocrina ed endocrina. E' caratterizzata da una progressiva trasformazione del parenchima pancreatico fino all'atrofia, ma anche calcificazioni multiple e dilatazioni duttali.

Distinguiamo la PC dalla pancreatite ricorrente per la frequenza dei sintomi e la presenza di modificazioni irreversibili sia morfologiche che della funzione ghiandolare.

È una patologia non comune nei bambini e, esistendo a oggi pochi studi specifici per questa fascia di età, la maggior parte delle informazioni sull'iter diagnostico e sull'approccio terapeutico derivano da studi sugli adulti.

La patogenesi della PC è complessa e riconosce cause genetiche, ostruttive, metaboliche, tossiche, autoimmuni. Nel bambino le più frequenti sono le cause genetiche seguite dalle anomalie anatomiche e spesso nel bambino possono coesistere due cause (per esempio l'associazione tra mutazione genetica e mal junction).

Le mutazioni più frequenti sono:

- Mutazioni PRSS1 (codifica per il tripsinogeno cationico)
- Mutazioni SPINK1 (codifica per l'inibitore della serina proteasi Kazal tipo 1)
- Mutazioni CFTR (codifica per il regolatore di conduttanza transmembrana della fibrosi cistica)
- Mutazioni CTRC (codifica per il chimotripsinogeno C)
- Mutazioni CPA1 (codifica per la carbossipeptidasi A1)
- Allele ibrido CEL-HYB

- Altri geni minori ...

La CPRE svolge sia un ruolo diagnostico in quanto permette di poter valutare eventuali cause ostruttive e anomalie anatomiche, sia un ruolo terapeutico nella gestione delle complicanze legate agli episodi di flogosi quali stenosi, sludge, etc. La sfinterotomia della papilla major consente un migliore deflusso del contenuto del dotto pancreatico principale con eventuale posizionamento o meno di stents.

Razionale:

Valutare l'efficacia del trattamento endoscopico con ERCP +/- sfinterotomia +/- posizionamento di stents per ridurre la gravità e il numero di attacchi acuti nei bambini con pancreatite genetica.

Disegno dello studio:

Studio retrospettivo, multicentrico, osservazionale

Criteri di inclusione:

- Bambini (età inferiore a 18 anni)
- Mutazione genetica documentata per pancreatite cronica
- Pancreatite acuta ricorrente e cronica

Criteri di esclusione:

- Pancreatiti asintomatiche
- Pregressi interventi chirurgici sul pancreas o sul duodeno
- Malformazioni associate
- Consenso informato non ottenuto

Metodi:

Studio retrospettivo osservazionale, multicentrico di bambini sottoposti a ERCP e sfinterotomia +/- posizionamento di stents

Data collection: (redcap)

Dati Clinici :

- Questionario sulla qualità di vita (QoL)
- Elastasi fecale
- Mutazione
- ERCP (Sfinterotomia, stents, dilatazioni, calcoli, etc...)
- N. e severità degli attacchi (ospedalizzazione)
- imaging

Proposta Timeline:

Costruzione database: 12/2022

N° 50/anno

Fine del lavoro 09/23

Bibliografia

- Liu QY, Guigig R. et al. The Roles of Endoscopic Ultrasound and Endoscopic Retrograde Cholangiopancreatography in the Evaluation and Treatment of Chronic Pancreatitis in Children: A Position Paper From the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Pancreas Committee. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2020 May;70(5):681-693
- Dumonceau JM, Delhaye M, Tringali A et al. Endoscopic treatment of chronic pancreatitis: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. *Endoscopy*. 2019 Feb;51(2):179-193.
- Kitano M, Gress TM, Garg PK et al. International consensus guidelines on interventional endoscopy in chronic pancreatitis. Recommendations from the working group for the international consensus guidelines for chronic pancreatitis in collaboration with the International Association of Pancreatology, the American Pancreatic Association, the Japan Pancreas Society, and European Pancreatic Club. *Pancreatology*. 2020 Sep;20(6):1045-1055
- Kohoutova D, Tringali A et al. Endoscopic treatment of chronic pancreatitis in pediatric population: Long-term efficacy and safety. *United European Gastroenterol J*. 2019 Mar; 7(2): 270–277.