



**XXVII CONGRESSO NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA
DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE:
L'AQUILONE, IL SUO FILO E IL VENTO**



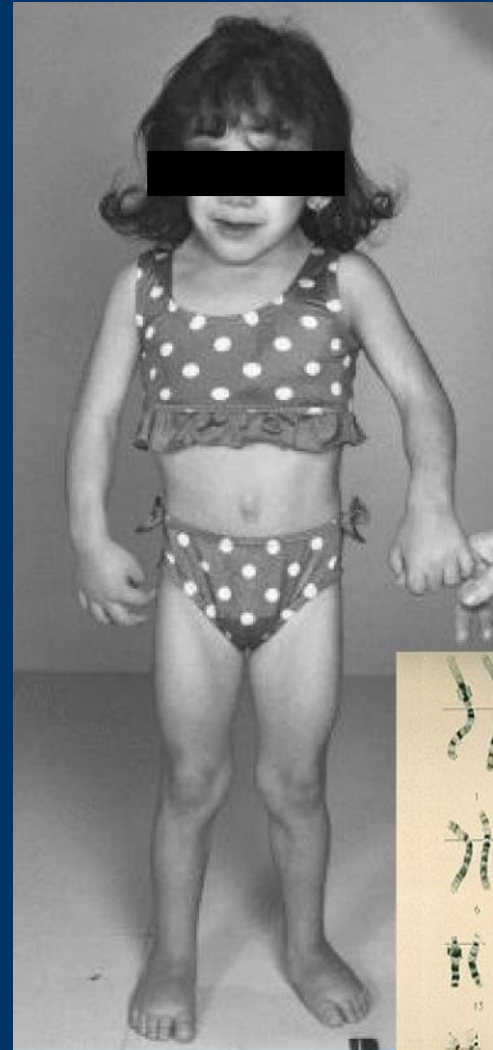
Alterazione degli enzimi epatici nella sindrome di Turner: un caso clinico.

**Autore: Dott. Paolo Massirio
Clinica Pediatrica AOU "Maggiore della carità" Novara**



S. di Turner.

- Perdita totale o parziale di un cromosoma X
- Disgenesia ovarica
- Bassa statura
- Malformazioni cardiache e renali
- Predisposizione a patologie autoimmuni
- Facies caratteristica



Il caso di L.A.

L.A di anni 13, affetta da sindrome di Turner causata da mosaicismo 45x/46Xr(X). La ragazza è normopeso, ha una statura inferiore al target genetico. facies caratteristica, assenza di malformazioni cardiache congenite.

Nell'Ottobre 2008 all'età di 7 anni primo riscontro di transaminasi mosse (AST 46 U/L, ALT 63 U/L, γ GT 43 U/L nei limiti).

Viene eseguita ecografia epatica risultata nella norma.

Nel 2009 avvia terapia con GH. I valori di transaminasi e gGT continuano ad essere borderline.

Andamento degli esami nel tempo...

	ott/2008	apr/2010	nov/2010	mar/2011	ott/2011	mar/2012	dic/2013	lug/2014	dic/2014	lug/2015
AST (U/L)	46	36	39	71	68	44	81	73	39	63
ALT (U/L)	63	36	69	77	130	67	139	170	121	171
γ GT (U/L)	43				153				261	443
ECO epatica	n.n				n.n			n.n		



Inizio terapia estrogenica
e termine terapia con GH

La ragazza ha eseguito come da protocollo un follow-up per patologie autoimmuni quali tiroidite di Hashimoto, celiachia, DM1 sempre risultato negativo. Anche i controlli ecocardiografici non hanno mai riscontrato alterazioni. La ragazza è da sempre normopeso.

In seguito all'incremento di transaminasi e γ GT vengono eseguiti esami di accertamento:

- Normale funzionalità epatica: PT, PTT, fibrinogeno, albumina, proteine totali, bilirubina totale e frazionata.
- Sierologia per HHV 1 e 2, HBV, HCV, CMV negative, sierologia per EBV indicativa di fase di convalescenza o riattivazione.
- Ricerca per epatiti autoimmuni: ANCA, aLKM1, aActina (aSMA) negativi, ANA con positività a basso titolo di dubbio significato clinico.
- α -antitripsina e ceruloplasmina nella norma
- Profilo lipidico caratterizzato da ipercolesterolemia totale (232 mg/dL), trigliceridi ai limiti superiori di norma.

È stato dunque avviato un follow up semestrale comprendente transaminasi, γ GT, funzionalità epatica, profilo lipidico e controllo ecografico

Conclusioni

Nella sindrome di Turner possono esservi alterazioni di transaminasi e gGT con un incidenza che varia dal 20 al 80% a seconda degli studi.

La causa è ancora in fase di studio, le ipotesi sono

- Degenerazione vascolare primitiva con conseguente steatosi, steatoepatite, involuzione dei dotti biliari, cirrosi.
- Correlazione con ipercolesterolemia con presenza di NAFLD
- Discreditata l'ipotesi di un ruolo della terapia estrogenica sostitutiva

L'outcome di questi pazienti è ottimo, rari casi di evoluzione che giustificano il follow-up.

Terapia al momento in fase di studio: acido ursodesossicolico sembra migliorare i livelli di enzimi epatici ma sconosciuta l'efficacia sull'outcome.



Ringraziamenti

Prof. G.Bona
Dott.ssa S.Bellone
Dott.ssa A.Petri

Team Specializzandi
dell'Ospedale Maggiore
di Novara

Grazie per l'attenzione
